

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

ANNÉE 1958

THÈSE 52

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

(DIPLOME d'ÉTAT)

PAR

Robert DEUMIER

Externe des Hôpitaux de Paris

Né le 29 Juin 1930 à DIEPPE (Seine-Maritime)

présentée et soutenue publiquement le

CONTRIBUTION A L'ÉTUDE DE LA SURDITÉ
DANS LES DYSTROPHIES OSSEUSES
ET LES DYSMORPHIES CRANIO-FACIALES :
(SURDITÉ DANS LE SYNDROME
DE VAN DER HOEVE ET DANS LA DYSOSTOSE
CRANIO-FACIALE DE CROUZON)

Président : Monsieur A. AUBIN (Professeur)

DACTYLO-SORBONNE

8, Rue Casimir Delavigne
PARIS VI

1958

FACULTE DE MEDECINE DE PARIS

--

Année 1958

N°

T H E S E

pour le

DOCTORAT EN MEDECINE

(Diplôme d'Etat)

par

Robert DEUMIER

Externe des Hôpitaux de Paris

né le 29 juin 1930 à Dieppe (Seine Marit.)

--

Présentée et soutenue publiquement
le



--

CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA SURDITE

DANS LES DYSTROPHIES OSSEUSES

ET LES DYSMORPHIES CRANIO-FACIALES :

(SURDITE DANS LE SYNDROME DE

VAN DER HOEVE ET

DANS LA DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE DE CROUZON)

Président : Monsieur A. AUBIN (Professeur)

--

DACTYLO-SORBONNE

8, rue Casimir Delavigne

PARIS

1958.

PROFESSEURS HONORAIRES

MM. BENARD, BROCC, CADENAT, CHABROL, CHAMPY,
 CHEVALLIER, CHEVASSU, DEBRE, DELBET, DONZELOT,
 GASTINEL, GUILLAIN, HALPHEN, HARVIER, HAZARD,
 HEUYER, LAROCHE G., LAUBRY, LEMAITRE, LEVY-SOLAL,
 LHERMITTE, LIAN, LOEPER, MARION, MATHIEU, MOCQUOT,
 MONDOR, MONOD, MULON, OLIVIER, OMBREDANNE, STROHL,
 TANON, VELTER.

DOYEN Léon BINET
 Membre de l'Institut
 ASSESSEUR Jean VERNE

I.- PROFESSEURS

MM.

Anatomie	CORDIER	
Anatomie pathologique	DELARUE	
Bactériologie	FASQUELLE	
Biologie app. à l'Education phys. et aux Sports	CHAILLET-BERT	
Biologie Médicale	FAUVERT	
Cancérologie méd., sociale	BERNARD J.	
Carcinologie	REDON	
Chimie Méd.	JAYLE	
Clinique Chir.	Hôtel-Dieu	MENEGAUX
	Salpêtrière	MOULONGUET
	Cochin	QUENU
	Beaujon	SICARD
Clinique Chir. cardio-vasculaire	G. d'ALLAINES	
Clinique Chir. réparatrice et orthop.	MERLE d'AUBIGNE	
Clinique de Cardiologie	MOUQUIN	
Clinique Chir. infantile et d'orthop.	FEVRE	
Clinique Chir. pleuro-pulm.	MATHEY	
Clinique de la Tuberculose	BERNARD Et.	
Clinique de neuro-chir.	PETIT-DUTAILLIS	
Clinique de Puéricult.	LELONG	
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques	DEGOS	
Clinique des mal. du sang	MARCHAL	
Clinique mal. du système nerv.	ALAJOUANINE	
Clinique des maladies des enf.	CATHALA	
Clinique des maladies infectieuses	MOLLARET	

Clinique des Maladies mentales et de l'encéphale	DELAY
Clinique du diabète sucré et des maladies de la nutrition	BOULIN
Clinique gynécologique	FÜNCK-BRENTANO
Cliniques Médicales	BARIETY
	JUSTIN-BESANÇO
	MOREAU
	de GENNES
Clinique Méd. hydro-climat. thérap.	DEBRAY
Clinique médicale propédeutique	PASTEUR-VALLER
	RADOT
Cliniques obstétricales	LANTUEJOUL
	VARANGOT
	LACOMME
Clinique ophtalmologique	RENARD
Clinique oto-rhino-laryngologique	AUBIN
Clinique psychiatrique infantile	MICHAUX
Clinique rhumatologique	COSTE
Clinique stomatologique	DECHAUME
Clinique urologique	FEY
Embryologie	GIROUD
Génétique	LAMY
Histoire de la Méd. et de la Chir.	SOULIE
Histologie	VERNE
Hygiène et Clinique lère Enfance	TURPIN
Hygiène et Méd. Préventive	JOANNON
Médecine du Travail	DESOILLE
Médecine Légale	PIEDELIEVRE
Parasitologie et hist. nat. Méd.	GALLIARD
Pathologie chirurgicale	COUVELAIRE
Pathologie exotique	LAVIER
Path. expérimentale et comparée	LENEGRE
Path. Hum. et Immun. exp.	MERKLEN
Pathologie médicale	DECOURT
Path. et Thérapeut. générales	GARCIN
Pédiatrie sociale	JULIEN MARIE
Pharmacologie et matière méd.	CHEYMOL
Physico-chimie méd.	N...
Physiologie	BINET
Physique médicale	DOGNON
Problèmes alimentaires (ch. t. pers.)	HAMBURGER
Radiologie médicale	DESGREZ
Technique chirurgicale	PATEL
Thérapeutique	BROUET
Thérapeutique chirurgicale	SENEQUE
Thérapeutique médicale	LEMAIRE

II.- PROFESSEURS SANS CHAIRE
MAITRES DE CONFERENCES-AGREGES ET AGREGES

MM.

Anatomie { CABROL
 { DEBEYRE
 { DELMAS
 { OLIVIER G.
 { Melle GAU-
Ana.Path. { THIER V.
 { BUSSER
 { GOUYGOU
Bactério- { CHRISTOL
logie { NEVOT
Biol. Méd. { BOURLIERE
Chimie méd. { ETTORI
 { POLONOVSKI J.
Dermato-syph. { DUPERRAT
Embryologie { TUCHMANN
Histologie { COUJARD
 { N.
Hydrologie { CORNET
Hygiène { BOYER
 { DEPARIS
Mal.infect. { BASTIN
Médecine) { DEROBERT
légale et) { GAULTIER
du Trav.) { HADENGUE
Neurochir. { DAVID
Neurologie { LHERMITTE
 { GRASSET
 { LE LORIER
Obstétrique { LEPAGE
 { MERGER
 { MORIN
 { RAVINA
 { ROBEY
Ophtal- { BREGEAT
mologie) { DESVIGNES
Orthopédie { JUDET
Oto-rhino- { AUBRY
laryngol. { MADURO
Parasito. { ERUMPT
Parasito.col. { CHABAUD
 { ABOULKER
 { BARCAT
Pat. chir. { BAUMANN
 { CAUCHOIX

MM.

{ DUBOST
 { FAUREL
 { FLABEAU
 { GERMAIN
Pat. chir. { GOSSET
 { LAURENCE
 { LORTAT-JACOB
 { OLIVIER (Cl.)
 { POILLEUX
 { THOMERET
 { VERNE (J.M.)
Pat.expéri- { MAURICE
ment. { LOEPER
 { BOUVIER
 { BOUDIN
 { BRICAIRE
 { BRISSAUD
 { CASTAIGNE
 { CONTE
 { DEROT
Path.Med. { DOMART
 { LAMOTTE
 { LAROCHE
 { MACREZ
 { MILLIEZ
 { PEQUIGNOT
 { PERRAULT
 { RAMBERT
 { ROYER
 { THIEFFRY
 { TURIAF
 { WOLFROMM
 { POLONOVSKI Cl.
Pédiatrie { MOZZICONACCI
 { JOSEPH
Pharmacol. { Melle LEVY
 { BARGETON
Physiol. { DEJOURS
 { PARROT
Physique } { DJOURNO
Médicale } { GOUGEROT
Pneumo-phtis. { KREIS
Psychiatrie { BARUK
 { PICHOT

	MM.		MM.
Psych.infant.	N...	Urologie	KUSS
Rhumatologie	DELBARRE	Thérapeut.	CHASSAGNE
Stomato.	{ CHAPUT Mme		
	{ CERNEA		

III.- PROFESSEURS HONORAIRES
ET AGREGES RAPPELES A L'EXERCICE
pour le Service des Examens

M. LE LORIER.

IV.- PROFESSEURS SANS CHAIRE ET
AGREGES CHARGES DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE
A TITRE PERMANENT

	MM.		MM.
	{ AMELINE	Urologie	N...
	{ HUGUIER		{ DREYFUS
Clin.Chir.	{ LEGER	Clinique Méd.	{ HAGUENAU
	{ PADOVANI		{ KOURILSKY
	{ ROUX		
Clinique}	{ ECALLE		
obstét. }	{ MAYER		
Clin.opht.	OFFRET		

Secrétaire de la Faculté M. MOREL
Secrétaire-Adjoint Melle CHAINTREUIL

Bibliothécaire en Chef Dr HAHN
Conservateur Melle GOICHON
Bibliothécaires { Melles DUMAITRE
LE NOIR
LAURENT
QUIEVREUX

Par délibération en date du 9 décembre 1798,
l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les
dissertations qui lui seront présentées, doivent
être considérées comme propres à leurs auteurs
et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation
ni improbation.

A la Mémoire de ma Mère

A mes Parents

A toute ma Famille

Avec toute mon affection.

A tous mes Amis.

A notre Maître

Monsieur le Professeur André AUBIN

Professeur de la Chaire d'Oto-Rhino-
Laryngologie à la Faculté de Médecine
de Paris
Officier de la Légion d'Honneur

Qui nous a fait l'honneur de
présider cette thèse ;

Qu'il veuille accepter ce
respectueux témoignage de
notre attachement et de notre
reconnaissance.

A Monsieur le Docteur P. CLERC

Oto-Rhino-Laryngologiste des Hôpitaux
de Paris .

Qui nous a aidé et guidé avec
bienveillance dans l'élabora-
tion de ce travail ;

Avec toute notre gratitude.

A Monsieur le Docteur F. BERARD

Oto-Rhino-Laryngologiste de
l'Hôpital Tenon

A Monsieur le Docteur M. BOUCHET

Oto-Rhino-Laryngologiste Honoraire
des Hôpitaux de Paris

A Monsieur le Docteur J.-J. DEBAIN

Oto-Rhino-Laryngologiste des Hôpitaux
de Paris

A Monsieur le Docteur M. LALLEMANT

Oto-Rhino-Laryngologiste de l'Hôpital
Bichat

Qui nous ont fait profiter de
leur enseignement au cours de
notre spécialisation.

Qu'ils veuillent bien agréer
cette marque de reconnaissance.

A tous ceux qui nous ont enseigné

Hommage respectueux.

CONTRIBUTION A L'ETUDE DE LA SURDITE
DANS LES DYSTROPHIES OSSEUSES
ET LES DYSMORPHIES CRANIO-FACIALES :
(SURDITE DANS LE SYNDROME DE
VAN DER HOEVE ET
DANS LA DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE DE CROUZON)

-:-:-:-

INTRODUCTION

-:-

La réalisation de la "mobilisation chirurgicale de l'étrier" a fait franchir un pas considérable à la chirurgie de la surdité.

Exécutée pour la première fois en 1952 par Samuel ROSEN, de New-York, cette opération est simple et efficace entre les mains d'un otologiste entraîné aux techniques de la micro-chirurgie de l'oreille.

De ce fait, le traitement chirurgical de l'otospongiose a vu étendre ses possibilités ; ses limites audiométriques, si strictement codifiées pour les indications de la fenestration, sont devenues beaucoup plus souples et plus larges avec la "mobilisation de l'étrier".

Ainsi, il nous a été permis d'observer un nombre important de "mobilisations de l'étrier", pratiquées par le Dr CLERC, à la Clinique Oto-Rhino-Laryngologique de la Faculté de Médecine de Paris, dans le service de notre Maître, le Professeur A. AUBIN, à l'Hôpital Lariboisière.

Si l'on met à part les otites scléro-adhésives, l'ankylose stapédo-vestibulaire est pratiquement synonyme d'otospongiose, dystrophie localisée à la capsule labyrinthique. Cette dystrophie est le plus souvent isolée ; mais elle peut être aussi la manifestation auriculaire d'une affection générale. C'est ainsi que la "mobilisation de l'étrier" nous a fait vérifier la réalité de l'ankylose stapédo-vestibulaire dans deux groupes d'affections :

1° dans une dystrophie osseuse généralisée : maladie de LOBSTEIN, ou ostéopsathyrose, où l'association de la fragilité osseuse à la coloration bleue des sclérotiques et à une surdité constitue le Syndrome de VAN DER HOEVE,

2° dans une dysmorphie cranio-faciale : la dysostose cranio-faciale, ou maladie de CROUZON.

Ces observations méritent d'être rapportées. Ce sont, à notre connaissance, les premières tentatives de mobilisation de l'étrier dans l'une et l'autre de ces affections, et ceci présente un triple intérêt :

1° du point de vue théorique : il a été possible de constater opératoirement l'ankylose de l'étrier, et d'apporter ainsi cet argument de poids à l'étiologie de la surdité dans ces deux affections.

2° du point de vue thérapeutique : il y a là un traitement chirurgical que l'on peut proposer, en raison à la fois des progrès de la copho-chirurgie et du caractère bénin de l'opération.

3° du point de vue nosologique enfin, on ne peut s'empêcher d'être frappé par l'analogie qui relie d'une part l'otospongiose, d'autre part la surdité dans les dystrophies osseuses généralisées, que représente la maladie de LOBSTEIN, et les dysmorphies cranio-faciales, telle la dysostose de CROUZON.

Ces surdités sont réunies dans le cadre des surdités "par otodystrophie de la capsule otique".

Nous étudierons successivement la surdité dans le syndrome de VAN DER HOEVE et dans la Dysostose cranio-faciale de CROUZON.

A la suite de la maladie de CROUZON, nous nous proposons d'envisager la question de la surdité dans les autres dysmorphies cranio-faciales, en particulier dans la dysostose mandibulo-faciale ou syndrome de FRANCESCHETTI : existe-t-il une ankylose de l'étrier ? Les travaux qui ont été consacrés à ce syndrome ne permettent pas de trancher.

Notre but n'est que d'attirer l'attention sur la question, et d'inciter à explorer la caisse et à mobiliser l'étrier, au cas où l'hypothèse viendrait à se confirmer.

CHAPITRE I

LA SURDITE DANS LE SYNDROME DE VAN DER HOEVE

HISTORIQUE

La triade de VAN DER HOEVE s'est constituée progressivement, la surdité est le dernier élément apparu, et c'est aussi l'un des symptômes les moins étudiés.

LOBSTEIN, dans son traité d'Anatomie Pathologique - 1829 - 1833 - décrit sous le nom "d'ostéopsathyrose de la jeunesse" une affection familiale caractérisée par une grande fragilité osseuse.

En 1788, ELKMANN avait déjà connaissance de la fragilité osseuse.

SPURWAY - 1896 - montre la coexistence de sclérotiques bleues et de fragilité osseuse, coloration bleue des sclérotiques qu'avaient signalée VON AMMON en 1841 et CORNAZ en 1848.

En 1901, EDDOWES reprend le syndrome "sclérotiques bleues - fragilité osseuse" et insiste sur le caractère héréditaire et familial de la maladie.

Il semble que ce soit ADAIR DIGHTON, en 1912, qui ait le premier noté la surdité, sans y insister d'ailleurs, chez un sujet atteint de sclérotiques bleues : il parle de "surdité nerveuse".

VAN DER HOEVE et de KLEYN, en 1916, rattachent définitivement la surdité à cette affection. Le syndrome de Van der Hoeve (d'Adair Dighton pour les auteurs Sud-Américains) est constitué :

"fragilité osseuse - sclérotiques bleues - surdité".

Des travaux vont dès lors être consacrés à l'étude de la surdité dans ce syndrome. Cependant les examens précis sont assez rares et discordants. Nous les citerons chronologiquement, nous réservant de les classer plus loin selon le facteur étiologique de la surdité qu'ils mettent en relief :

- BRONSON, - 1917 - le premier, semble-t-il, à faire état du facteur oto-spongieux ;
- STEVENS - 1918 - étude radiologique.
- RUTTIN - 1919 - étude histologique.
- Des travaux d'APERT et LE MEE - 1928 - nous rapprocherons l'observation de MM. AUBIN, CLERC et LABAYLE - 1944.
- Les publications de NAGER - 1929 - font autorité en la matière.
- MOUNIER-KUHN et DURY - 1939 - établissent l'analogie entre la surdité dans le syndrome de Van der Hoeve et l'otospongieuse.

Nous citerons encore :

- les travaux de RIUS - 1946 - et de l'école de Montevideo.
- ceux de FOWLER - 1949 - qui étudie les rapports de l'otospongieuse et de la coloration bleue des sclérotiques.
- ainsi que ceux de GILLAIN (Louvain - 1951)
- de LAVALLE (Mons - 1952)
- de CREMIN (Londres - 1952)
- de l'Ecole italienne - PISANI et BERTOLA - 1956 - qui insistent sur un symptôme associé : la coloration bleue des tympans.

LE SYNDROME DE VAN DER HOEVE - ETUDE CLINIQUE -

Notre but n'est pas de décrire le syndrome de Van der Hoeve. Nous nous contenterons de rappeler les principaux caractères cliniques et génétiques de l'affection, pour aborder aussitôt après l'étude de la surdité dans ce syndrome.

1° Les sclérotiques bleues :

De la triade, le symptôme le plus net et le plus précocement remarqué en général est la coloration bleue des sclérotiques, dont l'intensité varie du bleu clair au violet. On l'attribue à une transparence anormale de la sclère qui laisse voir le pigment rétinien.

2° Fragilité osseuse et déformations osseuses non traumatiques :

La fragilité osseuse est tout aussi spectaculaire. Les fractures s'effectuent par des traumatismes minimes, principalement au niveau des os longs, Habituellement sous-périostées, elles donnent peu de signes fonctionnels, et consolident rapidement sans pseudarthrose. Elles peuvent atteindre un nombre considérable ("les hommes de verre " d'APERT) mais la tendance aux fractures diminue après la puberté, pour disparaître habituellement dans l'âge adulte (LAVALLE).

D'autre part, il existe au niveau du crâne des déformations osseuses non traumatiques, qui font partie du tableau de l'affection.

Le "crâne à rebord" , décrit par APERT, découle d'une augmentation du diamètre bi-temporal, en valeur absolue, et par rapport aux autres diamètres. Le front est saillant, bombé; si bien que le crâne devient un crâne hyperbrachycéphale. La voûte crânienne s'affaisse progressivement, donnant au crâne vu de face l'aspect "d'un casque de Tommy" (CARRIERE - DELANNOY et HURIEZ).

Très accessoirement, il peut s'associer à ces déformations crâniennes un certain degré de prognathisme du maxillaire inférieur.

A ces anomalies squelettiques nous rattachons:

- l'amincissement souvent considérable des os plats,
- la cyphoscoliose,
- le développement statural insuffisant, signes inconstants,

- 1'hyperlaxité ligamentaire, surtout, à l'origine d'entorses et de luxations récidivantes.

3° Les troubles de l'audition :

sont le troisième élément classique de la maladie ; nous allons y revenir.

4° Quant aux "symptômes accessoires" :

leur polymorphisme et leur variabilité permettent de ne leur accorder qu'une place très secondaire. Citons :

- les troubles neuro-musculaires :
 - amyotrophie (CORNIL - BERTHIER - SILD)
 - troubles de l'excitabilité électrique des muscles, mal précisés :
 - hyper-excitabilité (STAUDER)
 - ou hypo-excitabilité (FRONTALI)
- les lésions des phanères :
 - dents fragiles, transparentes, nacrées ;
 - cheveux minces, cassants ;
 - ongles friables.
- les troubles endocriniens et vago-sympathiques, les plus variés :
 - surtout hypothyroïdie et troubles parathyroïdiens (une élévation de la calcémie a été signalée dans quelques cas)
 - d'autres observations rapportent une obésité, de la frilosité, des troubles menstruels, de la cyanose des extrémités etc...

LE SYNDROME DE VAN DER HOEVE

ASPECT RADIOLOGIQUE

1° D'une façon générale, les os paraissent anormalement transparents, la corticale est mince, la médullaire large. On parle de "gracilité des os longs" dont la diaphyse tend à s'incurver. Parfois on note l'existence de stries diaépiphysaires.

2° Sur les clichés radiographiques du crâne, on retrouve les anomalies déjà décrites cliniquement, lorsqu'elles existent.

Le tassement du crâne prédomine sur l'écaille de l'occipital.

Tout le pourtour de la calotte crânienne est en surplomb sur la base du crâne.

MOUNIER-KUHN et LEVY, M. P. BONNET signalent le développement des sinus frontaux.

3° On peut encore mettre en évidence par la radiographie :

- les déformations de la colonne (lordose, cyphose, scoliose),
- l'hyperlaxité ligamentaire.

4° Les modifications radiologiques du rocher et de la caisse du tympan seront étudiées dans le chapitre consacré à "l'oreille dans le syndrome de Van der Hoeve".

LE LABORATOIRE DANS LE SYNDROME DE VAN DER HOEVE

Les examens de laboratoire apportent peu de renseignements valables, en raison même de leur discordance.

Les résultats de la calcémie et de la phosphorémie sont très variables (diminution pour LESNE et HUTINEL).

Le métabolisme de base est tantôt normal, tantôt augmenté ou diminué.

La sérologie est en règle négative.

ETUDE GENETIQUE DU SYNDROME DE VAN DER HOEVE

Le syndrome des sclérotiques bleues dont l'étiologie demeure encore obscure, est une affection familiale et héréditaire, observée dans de nombreuses générations, et se transmettant comme un caractère mendélien dominant. Les deux sexes peuvent être atteints, mais les femmes paraissent plus souvent touchées (P. VEIL).

"Jamais la maladie ne réapparaît dans la descendance d'un sujet indemne appartenant à une

famille d'ostéopsathyrosiques, uni à un sujet sain. C'est donc bien un caractère qui n'est pas latent. D'autre part, quand un sujet atteint de ce syndrome s'unit à un sujet sain, sa descendance comporte 50 % de malades " (APERT).

LAVALLE parvient à une conclusion tout à fait identique, après avoir étudié un arbre généalogique comprenant une descendance de 104 sujets, dont 24 ont les sclérotiques bleues : "Nous avons également prospecté la descendance saine, à la recherche d'une récessivité éventuelle que nous n'avons pas trouvée. La descendance saine reste saine, et l'affection ne se transmet qu'au travers des générations atteintes."

Enfin, il est important de connaître la coexistence possible dans une même famille d'ostéopsathyrosiques de formes complètes et incomplètes du syndrome :

- sclérotiques bleues et fragilité osseuse,
- sclérotiques bleues et surdité,
- voire l'un des symptômes isolé.

ETIOLOGIE

DU SYNDROME DE VAN DER HOEVE

Mis à part le caractère héréditaire, nous ne connaissons rien de précis sur l'étiologie du syndrome.

1° CARRIERE, HURIEZ et HOCQ ont insisté sur la fréquence des stigmates de syphilis congénitale chez les sujets à sclérotiques bleues. En fait la réaction de Bordet-Wassermann est le plus souvent négative. D'ailleurs le traitement spécifique est inefficace (P. VEIL).

2° Le rôle des divers dysfonctionnements endocriniens a été incriminé sans beaucoup de preuves, et plus spécialement sans résultats thérapeutiques concluants. En particulier, le rôle d'un dysfonctionnement thyroïdien n'a jamais été mis en évidence : le métabolisme de base est habituellement normal. Quant aux parathyroïdes, il semble qu'il n'y ait pas de rapport (RADOS et ROSEMBERG).

3° Cependant, l'association de la fragilité osseuse à des lésions d'autres organes dérivés du mésenchyme (minceur des sclérotiques et du tympan, hyperlaxité articulaire...) plaide en faveur d'une maladie d'ensemble du système mésenchymateux, qui serait alors le fait d'une anomalie de développement (KEY - CAUCHOIX).

4° Du point de vue histo-pathologique, il s'agit d'une diminution de l'activité des ostéoblastes, entraînant un défaut de tissu osseux, mais la calcification de ce tissu osseux est normale, et la croissance et la différenciation du cartilage conjugal se font normalement.

RAPPORTS ENTRE L'OSTEOPSATHYROSE ET
"L'OSTEOGENESIS IMPERFECTA LETALIS"
(MALADIE DE PORAK et DURANTE)

Enfin, pour clore ce chapitre des caractères essentiels du syndrome de Van der Hoeve, nous rapprocherons l'ostéopsathyrose de l'osteogenesis imperfecta letalis, ou maladie de PORAK et DURANTE.

Cette dernière affection constitue la forme congénitale, souvent prénatale de la fragilité osseuse. Le traumatisme obstétrical occasionne des fractures des côtes et de tous les os, fractures qui sont suivies de mort rapide. Le pronostic est donc très sombre : le nouveau-né survit rarement; on assiste alors à la formation de cals, mais de nouvelles fractures apparaissent à côté.

On a signalé dans une même famille l'association possible de formes précoces congénitales très graves, où, nous venons de le voir, l'individu ne survit que rarement à la première année, et des exemples de fragilité osseuse tardive : c'est là un argument important en faveur de l'unité des deux affections (CAUCHOIX).

LA SURDITE DANS LE SYNDROME DE VAN DER HOEVE

Les troubles de l'audition, considérés autrefois comme très inconstants, sont devenus un symptôme classique du syndrome de Van der Hoeve.

1° FREQUENCE

La fréquence des troubles de l'audition dans le syndrome de Van der Hoeve varie selon les statistiques des différents auteurs :

- Pour M. RIUS, la surdité apparaît dans 17 à 18 % des cas,
- KUNII l'estime aussi à 18 %,
- BELL à 60 %

Ces variations semblent pouvoir être expliquées en partie par la présence d'enfants dans les statistiques. La majorité des perturbations auditives peut passer inaperçue puisqu'elles n'apparaissent le plus souvent qu'entre 20 et 30 ans.

DESSOFF, chez des malades aux sclérotiques bleues de plus de 20 ans, enregistre 60 % de troubles auditifs.

LAVALLE fait également très judicieusement remarquer que l'hypoacousie débute et évolue à un âge où ont cessé d'habitude les manifestations tapageuses traumatiques de la maladie, et qu'ainsi, du fait du décalage dans le temps des éléments de la triade, leur relation a pu échapper à beaucoup d'observateurs, et fausser la statistique.

2° RAPPORTS DE LA SURDITE AVEC LES AUTRES ELEMENTS DU SYNDROME :

A/ On peut observer l'association sclérotiques bleues - fragilité osseuse, sans surdité.

L'estimation de la fréquence des fractures chez les patients à sclérotiques bleues est encore très variable :

- 45 % pour KUNII,
- 50 % pour BERNEAUD - BELL - TOGANO,
- 60 % pour DESSOFF et CORBOY.

"Les raisons de ces divergences sont multiples : il peut exister une différence dans la fragilité osseuse des divers membres d'une même famille ; le patient peut avoir perdu le souvenir de fractures en raison du peu de signes fonctionnels ou de son jeune âge, ou encore avoir le bonheur d'échapper aux traumatismes, causes de fractures..." (LAVALLÉ).

B/ L'association sclérotiques bleues et surdité est fréquente :

L'importance de la surdité associée aux sclérotiques bleues est tout aussi diversement appréciée par les auteurs :

de 18 % pour KUNII

à 60 % pour DESSOFF et CORBOY.

Pour CORBOY, 60 % des sclérotiques bleues font de l'ostéopsathyrose, 60 % développent une surdité, et 44 % ont la triade complète.

BELL parvient aux mêmes résultats, après l'étude de 75 généalogies, groupant 789 cas présentant cette anomalie.

Cette association - sclérotiques bleues - surdité - est donc fréquente. :

Elle peut se retrouver chez tous les membres d'une même famille. Dans d'autres cas, les troubles auditifs sont plus capricieux : "ils sautent une génération et apparaissent de façon sporadique sans paraître suivre aucune règle fixe" (MOUNIER-KUHN).

C/ Existe-t-il des formes dissociées du syndrome, avec surdité isolée ?

Puisque nous savons qu'il existe des syndromes incomplets, on peut se demander s'il existe des surdités isolées. Il semble que l'éventualité ne soit pas impossible. Il peut s'agir d'une forme "de début", le syndrome se complétant dans les générations ultérieures".
(AGNANTIS - CLEMINSON - MOUNIER-KUHN):

3° ETIOLOGIE DE LA SURDITE DANS LE SYNDROME DE VAN DER HOEVE :

C'est une question controversée, où nous pouvons dégager trois mouvements d'opinion :

- surdité d'oreille interne, pour les uns,
- surdité de transmission pour d'autres, liée à une dystrophie de l'oreille moyenne, associée à une laxité ligamentaire des osselets,
- surdité type otospongieux, enfin : c'est l'avis de nombreux auteurs, et il semble que ce soit la cause la plus fréquemment retrouvée. A cette étiologie se rattachent les deux cas que nous rapportons plus loin, dans lesquels on a pu observer, au microscope, le bloc d'ankylose stapédo-vestibulaire, au cours d'une tentative de mobilisation chirurgicale de l'étrier.

Examinons donc les explications proposées :

A/ SURDITE DE PERCEPTION :

ADAIR DIGHTON, avons-nous dit, doit être le premier à avoir signalé la surdité chez un sujet atteint de sclérotiques bleues.

Le cas rapporté est celui d'une femme appartenant à une famille de 14 personnes, dont 9 ont des sclérotiques bleues, qui est devenue sourde trois mois après l'accouchement d'un enfant sain. ADAIR DIGHTON dit "qu'elle est atteinte de surdité nerveuse".

L'oreille interne participe aux troubles auditifs pour :

- BOCQUET - 1932
- HALPHEN et MASPETIOL - 1933
- Mme SCHEINS-HENNEBERT - 1934.

Pour quelle raison l'oreille interne est-elle atteinte ? Là encore on ne manque pas d'hypothèses.

- La possibilité d'une neuro-labyrinthite syphilitique, évoquée par CARRIERE- HOCQ & HURIEZ-1 est une éventualité tout à fait exceptionnelle,

et on se gardera bien de généraliser.

- Pour RIUS (1948), l'altération mésenchymateuse, à l'origine du syndrome, pourrait produire une surdité de perception, puisque les espaces péri-labyrinthiques sont d'origine mésodermique.

- LAVALLE (1952) intègre les troubles de l'audition, du type surdité de perception, dans le complexe génique dominant de l'affection.

- GILLAIN (1953) fait de la surdité progressive une "maladie de dégénérescence", mais il insiste sur deux points qui nous ont paru intéressants :

- le rôle des hémorragies labyrinthiques dues à une fragilité particulière du tissu élastique des vaisseaux et en rapport avec des micro-traumatismes répétés.

- la possibilité de fractures labyrinthiques, voire du rocher.

- A ce point de vue, l'observation publiée en 1950 par DE AMICIS est très significative : chez trois membres d'une famille d'ostéopsathyrosiques, il trouve :

- une surdité de perception, consécutive pour l'auteur à une altération du développement des organes d'origine ectodermique ou mésodermique,

- une surdité d'oreille interne par fracture du rocher,

- une surdité du type otospongieux, sur laquelle nous allons revenir.

B/ SURDITE DE TRANSMISSION :

APERT et LE MEE ont fréquemment noté chez les malades présentant un syndrome de VAN DER HOEVE, une inclinaison anormale, plus accentuée qu'il n'est habituel de le constater, de la membrane tympanique, en rapport avec la forme du crâne à rebord. Il existe une gêne de la transmission du fait de cette "dystrophie de l'oreille moyenne", associée à la laxité ligamentaire des osselets".

MM. AUBIN, CLERC et LABAYLE ont signalé (1944) à l'appui de cette thèse l'amélioration paradoxale de l'audition par la manœuvre de Valsalva.

Cette laxité ligamentaire des osselets ne représente pas autre chose que la manifestation localisée à l'oreille de la laxité diffuse de l'appareil capsulo-ligamentaire (PISANI et BERTOLA).

C/ SURDITE DU TYPE OTOSPONGIEUX :

C'est l'opinion de la majorité des auteurs.

Dès 1917, déjà, soit un an après la description du syndrome par Van DER HOEVE, BRONSON attribue les troubles auditifs à une otosclérose et suppose qu'il y a des dépôts calciques dans l'oreille.

STEVENS - 1918 - sur des radiographies de rochers de sujets atteints de maladie de LOBST-EIN, trouve la région vestibulaire recouverte et obscurcie par une masse compacte : il fait le diagnostic de sclérose et de recalcification anormale du système labyrinthique.

RUTTIN - 1919 - montre la présence de foyers otoscléreux après examen histologique de coupes du temporal d'ostéopsathyrosiques.

NAGER - 1929 - consacre une étude à la place de l'otospongiose dans la pathologie osseuse. Pour cet auteur, il y a similitude de l'état auriculaire clinique dans la maladie de Lobstein et dans l'otospongiose, cependant les modifications osseuses ne seraient pas tout à fait superposables, en particulier il y a un trouble de la fonction des ostéoblastes dans l'ostéopsathyrose.

Les observations de PASTEUR VALLERY-RADOT, STAEHELIN et MARVAS - 1928 - (examens otologiques faits par TRUFFERT), celles de Mme SCHEINSHENNEBERT - 1934 - de CORNIL, de BERTHIER et SILD - 1937 - constatent des troubles auditifs rappelant ceux de l'otospongiose.

MOUNIER-KUHN et DURY - 1939 - dans une importante étude de la surdité dans le syndrome de Van der Hoeve, établissent les points communs avec l'otospongiose, tout en précisant quelques traits distinctifs.

Viennent encore les observations de FARBER et MARGULIS - 1943 - qui mettent l'accent sur l'ankylose stapédo-vestibulaire et l'otospongiose ; de même JORGE MALBRAN et P. MERCANDINO de Montevideo.

Pour FOWLER - 1949 - la surdité dans ce syndrome est une otospongiose ; bien plus, étudiant les rapports de l'otospongiose et de la coloration bleue des sclérotiques, il trouve inversement des sclérotiques bleues chez 69 % des otospongieux.

BLOCH et FANDRE - 1949 - paraissent être les premiers à avoir envisagé les indications d'une fenestration.

L'observation n° 3 de DE AMICIS, déjà citée, concerne une otospongiose typique.

CREMIN - 1952 - a rapporté un cas de syndrome de Van der Hoeve dans lequel il a pratiqué une fenestration. En dépit d'une intervention difficile, qui a empêché de vérifier opératoirement l'ankylose stapédo-vestibulaire, l'auteur estime que le gain post-opératoire, vérifié par les courbes audiométriques et situé autour de 30 dcb sur les fréquences conversationnelles, est nettement en faveur de l'otospongiose.

Les observations que nous rapportons entrent dans ce cadre ; nous y trouvons :

- une triade de Van der Hoeve typique,
- les signes cliniques et audiométriques de l'otospongiose,
- la vérification opératoire de l'ankylose stapédo-vestibulaire, (Dr CIERC), dans deux cas.

Nous avons réuni également trois observations, dont l'étude audiométrique (Dr RODDIER) permet d'affirmer l'existence d'une ankylose de l'étrier.

OBSERVATIONS PERSONNELLES

OBSERVATION N° I

Monsieur B... 21 ans.

Le diagnostic de maladie de Lobstein est posé depuis l'enfance.

Le malade a des sclérotiques bleues.

La fragilité osseuse s'est manifestée par de nombreuses fractures et entre 15 et 20 ans, on dénombre 15 fractures !

Il n'y a pas cliniquement de déformation crânienne évidente.

Le malade a reçu alors un traitement hormono-thérapique, et n'a plus eu de fracture depuis, mais on trouve encore une fontanelle postérieure non fermée.

La surdité est apparue il y a 6 ans - en 1951- à l'âge de 15 ans, et a débuté par l'oreille gauche. L'évolution a été très rapide et très grave. Lorsque le malade est examiné le 20-3-1957 par le Docteur CLERC, l'audiogramme révèle une surdité d'oreille moyenne bilatérale très évoluée avec participation importante de perception.

Le signe de Gellé est négatif, témoin de l'ankylose stapédo-vestibulaire.

La courbe, en voie aérienne, sur les fréquences conversationnelles, se situe entre 70 et 90 dcb. de perte des deux côtés. Quant à la conduction osseuse, on enregistre une chute de 50 dcb à droite et de 40 dcb à gauche. L'encoche de Carhardt est déjà très élargie, mais se dessine encore très nettement sur les deux courbes.

Par ailleurs, l'écart différentiel est complètement aboli.

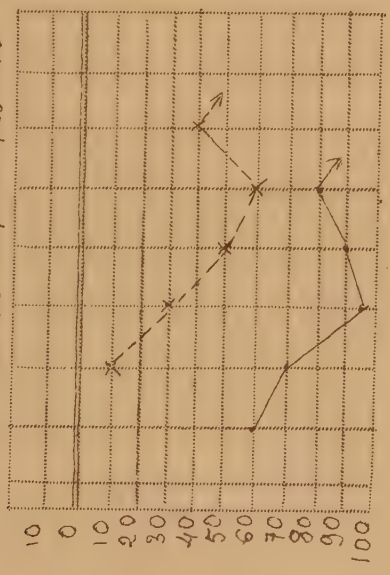
(Cf. courbes ci-dessous)

Le 31-3-57 : Exploration de l'oreille droite
(Dr CLERC)

C.O. : L'intervention est rendue extrêmement difficile par l'étroitesse du conduit auditif externe, et en raison d'une hémorragie de la caisse incontrôlable.

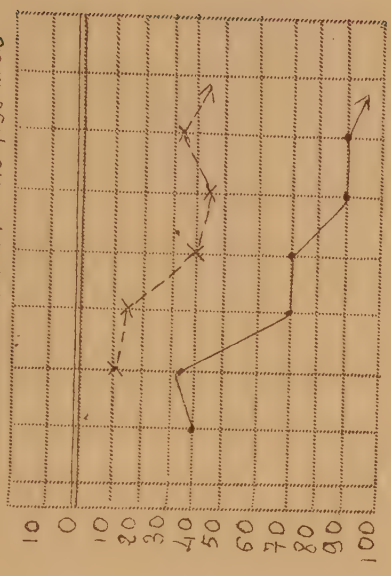
OREILLE DROITE

128 256 512 1024 2048 4096 8192



OREILLE GAUCHE

128 256 512 1024 2048 4096 8192



• ————— : voie aérienne

x - - - - - : voie osseuse

Ecart différentiel de BING-AUBRY : nul, des deux côtés

Signe de GELLE : Négatif des deux côtés.

Audiogramme : le 20-III-1957

M. B... 21 ans - Syndrome de VAN DER HOEVE

L'opération va demander 2 heures ½.

Deux aspects sont à signaler :

1° L'étrier est caché par son muscle et la fenêtre est minuscule.

La partie antérieure est comblée par de l'os dense, la partie inférieure et postérieure est recouverte par une muqueuse épaisse, irrégulière, spécialement hémorragique.

2° Il faudra une heure et demie pour soulever et enlever cette muqueuse qui cache la platine.

Pour combattre, et sans grand succès, l'hémorragie, on a recours à de multiples procédés : aspiration, grattage, adrénaline in situ et hémostatiques locaux, injection intra-musculaire d'adrénochrome...)

On aperçoit, et seulement en laissant la micro-canule d'aspiration en place, la platine complètement densifiée et déformée, très tourmentée, parcourue d'avant en arrière par un mince sillon, qui se termine en arrière par une petite plage de la même muqueuse épaisse, hémorragique.

En définitive, l'étrier est immobilisable, tout travail est rendu impossible par l'hémorragie incontrôlable.

°°°

OBSERVATION N° 2

Monsieur M... Cl. 19 ans, étudiant.

Entre dans le service de Monsieur le Professeur AUBIN, à l'Hôpital Lariboisière, le 16-XII-1957, sur les conseils de Monsieur le Docteur CLERC, en vue d'une tentative de mobilisation de l'étrier gauche, pour surdité de type otospongieux associée à une maladie de Lobstein avec coloration bleue des sclérotiques : triade de Van der Hoeve au complet.

Histoire de la maladie :

La surdité remonte à cinq ans environ, le malade s'est aperçu qu'il n'entendait plus sa montre de l'oreille gauche.

Cette surdité est progressivement croissante, mais n'est aucunement variable.

Deux cures thermales à Luchon, en juillet 53 et 54, avec insufflations et humage, restent sans effet.

Un audiogramme, fait en août 54, enregistre une chute moyenne de 40 à 50 dcb sur toutes les fréquences à gauche, et dessine une courbe à peu près horizontale.

Le malade est examiné dans le service, une première fois en mai 1954 ; on notait à l'otoscopie des tympans normaux, si ce n'est qu'ils sont très transparents. On notait en outre à l'examen acoumétrique :

- Schwabach normal
- Rinne ++ à G et + à D
- Weber indifférent

Mais l'audiogramme faisait préférer le diagnostic de catarrhe tubaire.

Depuis 1954, la surdité est régulièrement croissante.

Antécédents personnels :

Fracture de la clavicule, à l'âge de 10 ans, pour un traumatisme extrêmement minime. Consolidation rapide, sans séquelle.

Antécédents familiaux :

- Deux frères ne présentant aucun signe de la maladie de Lobstein.
- Père : sclérotiques bleues, entorses à répétition, pas de surdité.
 - (- tante paternelle : sclérotiques bleues,
 - (surdité (intervention)
 - (- grand'mère paternelle : surdité sans pré-
 - (cision.
 - (- oncle paternel : sclérotiques bleues.
- Mère : aucun signe.
 - (- grand'tante maternelle : surdité précoce
 - (à 20 ans,
 - (- oncle maternel : surdité.

EXAMEN :

Inspection : sclérotiques d'un bleu intense.
déformation crânienne caractéristique : crâne à rebord .

Examen otoscopique :

- A gauche : tympan plus oblique que normalement.

- Des deux côtés : = tympan transparents.
= tache rosée de Schwartz
nettement visible surtout après la toux.

- Accentuation du bourrelet de Gerlach dans sa partie inférieure contrastant avec la transparence du reste du tympan.

Radiographies du crâne :

- pourtour de la calotte en surplomb sur la base du crâne,
- densification notable de la base,
- mais transparence très augmentée de la calotte crânienne,
- Mastoïdes très pneumatisées.

Audiogramme :

- Hypoacousie bilatérale, de type mixte, à prédominance gauche, où la courbe aérienne se situe en moyenne entre 70 et 80 dcb de perte, et la courbe osseuse passe en-dessous de la ligne 30 dcb dès la fréquence 1000.

- L'écart différentiel est très diminué à droite, nul à gauche.

- Le test de Gellé est négatif des deux côtés.

- Le "Weber" est latéralisé à gauche (=côté le plus sourd).

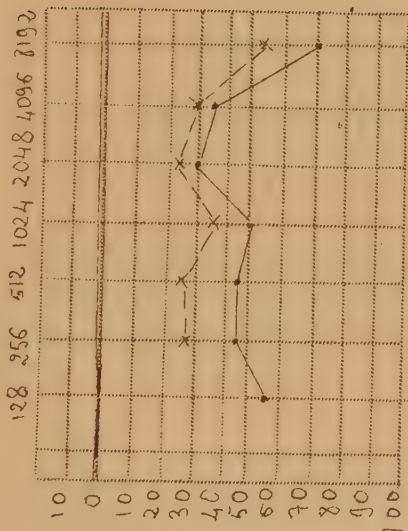
- Epreuve de Bonnier : avec le diapason 500 placé au coude droit, le malade accuse une sensation de perception à l'oreille gauche.

Le 17-12-57 : Mobilisation de l'étrier gauche -
Dr. CLERC :

C.O. : Assez bonne visibilité. Muqueuse parsemée de nombreux capillaires. Enorme déformation de la fenêtre avec gros bourrelet supérieur

1° - Courbes pré-opératoires :

OREILLE DROITE

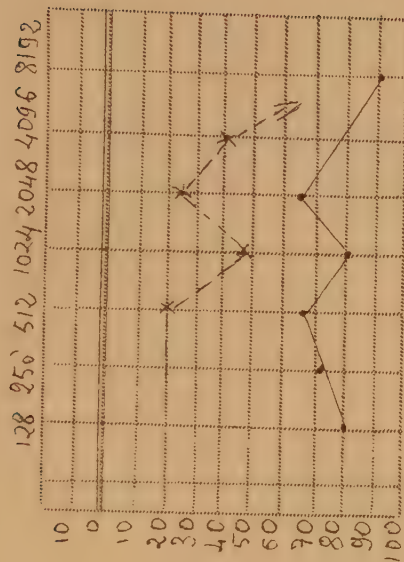


$$0 + 10 + 5 = 15$$

GELLE : Négatif

BONNIER à 500, au coude droit :
sensation de perception à gauche.

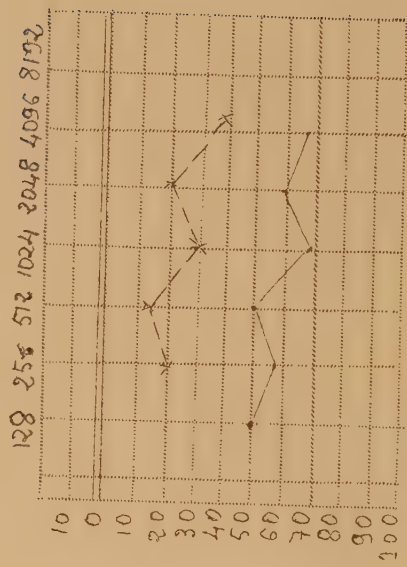
OREILLE GAUCHE



$$0 + 0 + 0 = 0$$

GELLE : Négatif

2°/ Courbe post-opérateur.



et inférieur.

Bloc antérieur réduisant la lumière à un très minime orifice, permettant juste le passage de la branche postérieure. Cependant aux grossissements 16 et 24 diamètres, on aperçoit un minime fragment de platine épaisse. En avant de la branche postérieure, quelques coups de poinçon amorcent la mobilisation qui sera complétée par une fracture de la branche antérieure au ras du bloc d'ankylose.

Très bonne mobilisation du quart postérieur.
Saignement difficilement contrôlable.

Suites opératoires :

- Pénicilline : 1 million pendant 5 jours.
- apyrexie.
- pas de vertige
- Dès le 3ème jour, le malade accuse une sensation d'autophonie du côté de l'oreille opérée.

Le 23-12-57 : Pansement : Dès l'ablation de la mèche et du petit fragment d'éponge synthétique placé au contact du tympan, le malade entend le bruit de fond de la salle, avec une sensation de résonance.

L'audiogramme, pratiqué aussitôt après, montre un gain moyen de 15 db sur les fréquences conversationnelles. En fait, la récupération complète peut demander plusieurs jours, en particulier, l'expérience a montré que la récupération sur les fréquences aiguës était la plus longue.

CONCLUSION :

Surdité avec ankylose stapédo-vestibulaire, dans un syndrome de Van der Hoeve, suivie d'une amélioration immédiate notable par mobilisation de l'étrier.

° °

Autres Observations Personnelles :

Nous avons pu réunir encore trois observations de surdité dans le syndrome de Van der Hoeve. Ces malades n'ont pas été opérés, mais les examens

audiométriques, faits par le Docteur RODDIER, nous paraissent devoir être rapportés ici.

CAS N° 3 : Madame M... 36 ans.

Résumé de l'observation :

Maladie de Lobstein héréditaire (Père).

La malade a les sclérotiques bleues.

Elle a présenté trois fractures :

- de jambe à 8 ans,
- fracture ouverte de la jambe gauche à 26 ans,
- phalange de l'auriculaire de la main droite, il y a 7 ans.

Audition :

Le début de la surdité remonte à 2 ou 3 ans : la malade est obligée de faire répéter. Cette surdité s'est accentuée depuis quelques mois.

En fait, depuis plusieurs années, 4 ou 5 ans, sont apparus des bourdonnements (bruits de la mer dans un coquillage) uniquement quelques jours avant les règles. Actuellement, il existe en plus un bruit subjectif, synchrone au pouls, à certaines positions de la tête.

L'hypoacousie prédomine à gauche. Il n'y a pas de paracousie de Willis. L'audition au téléphone est encore bonne, mais les sonneries sont mal perçues.

Notons encore qu'au moment de sa puberté (13 ans 1/2) la malade entendait bien : il n'y a pas eu de bourdonnement. De même, une grossesse, il y a 15 ans, n'a eu aucun retentissement sur l'audition.

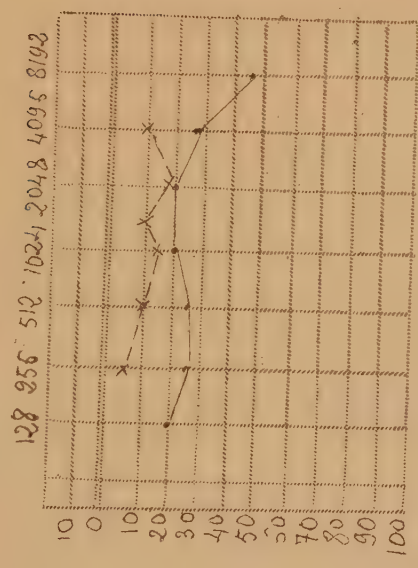
Le fils (14 ans) est également ostéopsathyrosique, a eu cinq fractures, et une scoliose grave traitée à Berck.

Audiogramme :

Hypoacousie bilatérale, à prédominance gauche, de type mixte, avec à droite présence d'une encoche de Carhardt nette, abolition des deux côtés de l'écart différentiel C.O.A. - C.O.R., et test de Gellé négatif à droite et à gauche : donc caractères audiométriques incontestables d'une ankylose stapédo-vestibulaire bilatérale.

Mme M... 36 ans

OREILLE DROITE



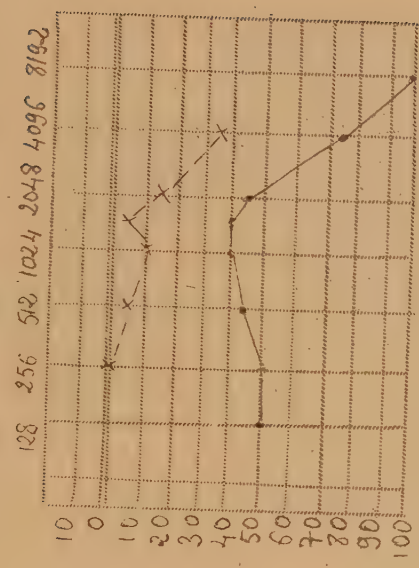
BING : 0+0+0 = 0

Ecart différentiel : nul

GELLE : négatif

Le 2-10-57

OREILLE GAUCHE



O+O+O = 0

Ecart différentiel : nul

GELLE : négatif

Cette malade a une excellente amélioration par une prothèse à amplification comprimée.

°°°

CAS N° 4 : J... P. 14 Ans.

Résumé de l'observation :

Maladie de Lobstein héréditaire (Père, Oncle, paternel, grand'mère paternelle).

J. P... a les sclérotiques bleues. Il a déjà présenté huit fractures.

La surdité a débuté à l'âge de 12 ans. Bilatérale et progressive, l'hypoacousie s'est accentuée depuis un an, sans bourdonnements ni vertiges.

On ne relève pas d'antécédents rhino-pharyngés ou otitiques notables, sinon une otite banale, paracentésée.

Antécédents familiaux : le père a eu deux fractures accidentelles, l'oncle paternel plusieurs fractures. Le père de J. P. est très sourd ; nous en reparlerons.

J.P. a un frère de 21 ans, qui entend très bien ; physiquement, il ressemble beaucoup à sa mère.

La jeune soeur, 7 ans, a une audition normale.

Audiogramme :

Hypoacousie bilatérale, de type mixte. La courbe osseuse est située aux alentours de 40 dcb de perte des deux côtés. Elle tombe à 50 dcb à la fréquence 4096, et à plus de 80 sur le 8192.

La courbe osseuse est normale jusqu'au 2048, et tombe à 40 dcb de perte sur le 4096.

L'écart différentiel est presque complètement aboli.

Le test de Gellé est négatif à gauche, très faiblement positif à droite.

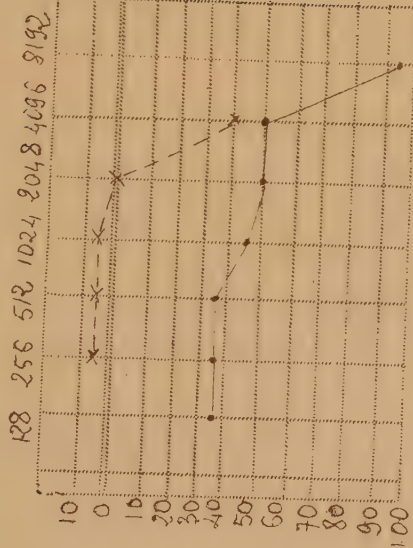
Il existe donc très probablement une ankylose stapédo-vestibulaire bilatérale, peut-être plus ou moins complète.

°°°

J... P... 14 ans

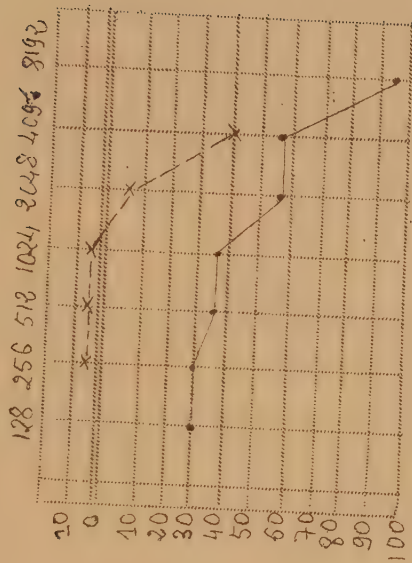
- Le 24-I-1957

OREILLE DROITE



GELLE : très faiblement positif

OREILLE GAUCHE



GELLE : négatif.

CAS N° 5 : M. R... le père de J.P., 57 ans.

A eu deux fractures.

Présente une surdité bilatérale importante, avec une perte moyenne de plus de 75 dcb de chaque côté, en conduction aérienne, et une amputation du champ auditif dès le 2048.

Ecart différentiel aboli. Test de Gellé négatif des deux côtés. Donc surdité mixte profonde, de type otospongieux très évolué.

La Surdité dans le Syndrome de Van der Hoeve est donc le plus souvent du type OTOSPONGIEUX.

Le type de surdité le plus fréquemment rencontré dans le syndrome de Van der Hoeve est, nous venons de le voir, une surdité mixte, avec ankylose stapédo-vestibulaire.

En effet, les formes d'hypoacousie de transmission pure par dystrophie de la caisse et laxité ligamentaire sont très rares.

Quant aux surdités d'oreille interne, il en est que nous mettons à part, car nous les considérons, en fait, comme des épiphénomènes au cours du syndrome, ou des complications, nous voulons parler des surdités par neuro-labyrinthite syphilitique, des surdités par fracture ou hémorragie labyrinthique.

A côté de cela, pour certains auteurs, la surdité est de type perception : cela est possible, bien que nous pensions que ce n'est pas la majorité des cas, au contraire. De plus, nous posons la question, avec LAVALLE, de savoir si parmi ces formes cochléaires, il n'y a pas des otospongioses très évoluées, labyrinthisées, où l'atteinte cochléaire est précoce et rapidement importante.

L'otospongirose est donc particulièrement fréquente dans le syndrome de Van der Hoeve.

FOWLER, à ce propos, va même beaucoup plus loin : comparant entre eux deux groupes de

patients , l'un de 403 individus à sclérotiques blanches, l'autre de 568 patients à sclérotiques bleues, et les classant, au point de vue de l'audition, en quatre catégories, il trouve les résultats suivants :

	sclérotiques blanches	sclérotiques bleues
Audition normale	90 %	10 %
Hypoacousie nerveuse	84 %	16 %
Otite moyenne	79 %	21 %
Otospongiose	31 %	69 %

Il en conclut à une relation étroite entre la coloration bleue des sclérotiques et le développement d'une otospongiose.

Bien plus, il lui semble exister un rapport entre l'intensité de la coloration et l'aptitude à développer une otospongiose, puisqu'il diagnostique celle-ci chez 3 % des patients à sclérotiques blanches, 12 % des patients à sclérotiques d'un bleu douteux, 50 % des patients à sclérotiques d'un bleu net, et enfin 100 % des malades à sclérotiques violettes.

L'intérêt de cette communication réside en plusieurs points :

1° Elle attire l'attention sur la recherche de la coloration bleue de la sclérotique (dont on sait les caractères mendéliens) dans les investigations étiologiques et diagnostiques de l'otospongiose.

2° Il est possible qu'une enquête génétique puisse permettre de rattacher un syndrome otospongiose-sclérotiques bleues à une hérédité d'ostéopsathyrose.

3° Enfin, la coloration bleue des sclérotiques établit un trait d'union entre l'otospongiose

isolée d'une part, et le syndrome de Van der Hoeve d'autre part.

4° ETUDE CLINIQUE DE LA SURDITE DANS LE SYNDROME DE VAN DER HOEVE :

I - BIEN DES POINTS SONT COMMUNS A LA SURDITE DANS L'OTOSPONGIOSE ET DANS LE SYNDROME DE VAN DER HOEVE :

A/ PAR LES CARACTERES ETIOLOGIQUES :

a) Le Sexe : Il semble qu'il y ait une prédominance pour le sexe féminin, de l'ordre de 60 % (MOUNIER-KUHN).

b) L'âge du début : est très variable, en général, cependant, le début est plutôt tardif, après la puberté. "La surdité frappe surtout les adultes entre 25 et 35 ans", chez un malade qui a déjà eu des fractures.

"La surdité apparaît au moment où les fractures ont cessé le plus souvent, c'est-à-dire au moment de la puberté" ; cette époque de la puberté constitue une analogie assez frappante avec l'âge de début de l'otospongiose.

Dans le cas N° 1, la surdité a effectivement débuté vers 15 ans, en fait en pleine période des fractures. D'ailleurs, contrairement à certains, on ne peut affirmer la corrélation entre l'apparition de la surdité, et la chronologie des fractures.

Les âges extrêmes de début de la surdité que nous avons relevés sont :

- 6 ans : dans le cas de CHALOCHET et LEPEUT,
- 51 ans : dans le cas de CROUZON.

c) Mode de début : La surdité débute soit des deux côtés à la fois avec prédominance d'un côté, soit d'un seul côté : dans ce dernier cas, elle devient bilatérale par la suite.

d) Influence de la vie génitale : l'influence aggravante des épisodes de la vie génitale

féminine sur les manifestations auriculaires ressort de nombreuses observations. Rappelons les bourdonnements apparaissant quelques jours avant les règles, dans notre cas N° 3.

B/ PAR L'ASPECT CLINIQUE DE LA SURDITE :

En effet, c'est :

- une surdité mixte, à prédominance de transmission,
- d'installation progressive, le plus souvent silencieuse, parfois précédée ou accompagnée de bourdonnements,
- avec paracousie de BONNIER et de WILLIS,
- et signes d'ankylose stapédo-vestibulaire,
- Cette surdité évolue par poussée, se complète progressivement, et subit parfois des variations au moment des règles.
- Il semble n'y avoir jamais de vertige.

Tous ces caractères sont également ceux de l'otospongiose.

Au speculum, les tympans sont en général amincis, très mobiles et présentent parfois une obliquité plus accentuée que de coutume...

Deux aspects méritent d'être signalés :

1° La membrane est parfois d'une minceur extrême, translucide, à tel point qu'elle laisse voir par transparence les détails de la paroi interne de la caisse. Le promontoire, congestionné, dessine alors, dans la partie inférieure du tympan, la tache rosée de Schwartz. Ce signe est très net dans notre observation N° 2.

2° Plusieurs auteurs attirent l'attention sur la coloration bleue des tympans

Décrite par CORNIL - BERTHIER et SILD qui l'ont trouvée chez les 4/5 d'une famille de LOBSTEIN, retrouvée par CROUZON et PEREZ, la teinte bleue occupe dans la partie inférieure du tympan une zone en croissant à concavité regardant en haut.

Si la tache rosée de Schwartz est assez caractéristique de l'otospongiose, la coloration bleue

des tympans serait particulière à l'ostéopsathyrose. PISANI et BERTOLA la considèrent même comme un "symptôme constant et quasi-pathognomonique de la maladie", opinion que nous ne partageons pas entièrement d'ailleurs.

C/ PAR LES CARACTERES ACOUMETRIQUES ET AUDIOMETRIQUES DE LA SURDITE :

Ce sont ceux d'une surdité mixte.

a) L'appareil de transmission est atteint, comme en témoignent :

- En voie aérienne :

- une diminution de la perception de la voix haute et de la voix chuchotée surtout,

- les diapasons graves ne sont pas perçus, les autres le sont mal ou ne le sont pas non plus,

- la limite inférieure des sons s'élève.

- La paracousie de Willis est signalée dans un certain nombre d'observations.

- En voie osseuse :

- Le SCHWABACH est souvent prolongé.

- Le RINNE est habituellement négatif.

- Le WEBER est latéralisé au côté le plus sourd.

- La paracousie lointaine de BONNIER, qui existe dans un certain nombre de cas, marque l'importance de l'atteinte de l'appareil de transmission (cas N° 2).

- Enfin, fait capital, le signe de GELLE est très souvent négatif : c'est le témoin de l'ankylose stapédo-vestibulaire, le meilleur, sinon le seul signe clinique de cette ankylose.

Ce signe est mentionné par beaucoup d'auteurs : citons : CLEMINSON, TRUFFERT, BREMOND, Mme SCHEINS HENNEBERT, MOUNIER-KUHN et DURY, BLOCH et FANDRE, FARBER et MARGULIS, et dans tous les cas que nous avons observés.

b) Mais il existe rapidement des signes d'atteinte de la fonction cochléaire :

- le SCHWABACH est alors raccourci,
- la limite supérieure des sons s'abaisse,
- les diapasons aigus ne sont plus perçus en voie aérienne ni en voie osseuse.

C'est donc vite le tableau d'un syndrome mixte tympano-cochléaire.

Par contre, la fonction vestibulaire n'est pratiquement pas perturbée.

- Il n'y a jamais de manifestations vestibulaires bruyantes spontanées : ni vertige, ni trouble de l'équilibre, ni nystagmus spontané, ni trouble de l'indication.
- les épreuves labyrinthiques sont normales, ou parfois légèrement modifiées dans le sens de l'hypoexcitabilité (HALPHEN et MASPETIOL).
- MADURO a constaté dans un cas une légère atteinte de l'appareil utriculo-sacculaire.

c) Audiométrie :

Il existe peu d'examens audiométriques de surdité dans la maladie de LOBSTEIN.

1°. CREMIN a pratiqué une fenestration chez un ostéopsathyrosique. Les courbes audiométriques de ce malade sont celles d'une otospongiose au stade II (surdité mixte transmission-perception, à prédominance de transmission), la courbe osseuse ne descend pas au-dessous de la ligne 30 dbc du côté gauche. À droite, l'atteinte cochléaire est plus marquée, et la perte auditive atteint 45 dbc sur le 4096. C'est déjà une otospongiose au stade III.

2° Les malades que nous avons examinés présentent tous des surdités plus évoluées. Cependant un certain nombre de traits est commun à ces différentes courbes :

A - L'encoche de CARHARDT existe plus ou moins nettement dans les cas n° 1 et n° 3 ;

B - Dans tous les cas, l'écart différentiel de BING-AUBRY est totalement aboli.

C - Le test de GELLE est négatif.

Voilà donc des aspects audiométriques d'otospongiose incontestables.

3° LAVALLE, qui a étudié les audiogrammes de 16 malades atteints de syndrome de Van der Hoeve, estime que le déficit porte surtout sur les aigus. Il en résulte que, dans ces cas, le déficit auditif "est avant tout de type perception, que le stade otospongieux", si tant est qu'il existe, ait l'auteur, "est rapidement dépassé par l'atteinte cochléaire."

Pour nous, il ne fait pas de doute que ce stade otospongieux existe de façon indiscutable. Maintenant, il semble cependant, et là nous rejoignons l'opinion de LAVALLE, que dans le syndrome de Van der Hoeve, il s'agisse souvent d'une otospongiose grave, à évolution rapide, avec atteinte cochléaire profonde et précoce.

Nos observations viennent à l'appui de cette affirmation (observations n° 1, 2 et 4). Ce fait est de plus confirmé par différents auteurs.

o

Tous ces caractères cliniques, acoumétriques, audiométriques, évoquent avec force le diagnostic d'otospongiose.

Est-ce que l'otospongiose isolée et celle participant au syndrome de Van der Hoeve sont entièrement superposables ?

Il est quelques nuances, différences bien minimes à vrai dire :

Dans la maladie de LOBSTEIN :

- La date de début n'est pas aussi souvent la puberté,

- l'influence aggravante de la grossesse ne ressort pas aussi nettement,

- Il est assez fréquent d'observer une évolution grave de la surdité du fait de l'atteinte cochléaire souvent précoce et profonde, nous venons d'en parler, mais il existe des otospongioses à marche rapide.

- la transmission héréditaire par les femmes paraît moins souvent vérifiée (J. ROUGET).

Mais ces divergences sont bien faibles, et l'analogie avec l'otospongiose est à retenir non seulement sur le plan clinique, mais encore en raison des constatations radiologiques et anatomo-pathologiques qui montrent aussi des lésions en foyer de la capsule labyrinthique.

D/ ASPECT RADIOLOGIQUE :

De même que pour l'otospongiose, les examens radiologiques de l'oreille dans la maladie de LOBSTEIN sont rares.

Nous n'avons trouvé aucun compte rendu d'examen en incidence III de CHAUSSE dans l'ostéopsathyrose.

CHAUSSE lui-même, dans le rapport de 1953 sur les acquisitions nouvelles en radio-otologie, regrette que la plupart des auteurs français n'attachent pas plus d'intérêt aux renseignements fournis par la radiographie dans l'otospongiose tant du point de vue diagnostique que pour les indications opératoires de la fenestration et la conduite de l'intervention.

Pour SOURDILLE (1948) on peut déceler radiologiquement l'anneau osseux de tissu éburné encastrant la platine de l'étrier.

CHAUSSE, en dépit de nombreux examens, n'a pu mettre en évidence cet anneau, mais il décrit deux aspects particulièrement intéressants :

- l'échancrure du vestibule correspondant à la fenêtre ovale ne se présente pas avec sa netteté habituelle : elle est comblée en quelque sorte par une ombre dont il n'est pas possible de préciser les détails .

- toute la capsule labyrinthique est épaissie et éburnée ; quant à la cochlée , elle offre un aspect pommelé.

Enfin, tous les auteurs, français, comme étrangers, sont d'accord pour reconnaître l'intérêt de

l'étude radiologique, afin de préciser l'étendue de la pneumatisation mastoïdienne et distinguer ainsi les otospongioses vraies, primitives, des ankyloses stapédo-vestibulaires secondaires à un processus infectieux chronique avec éburnation de la mastoïde. Et, pour certains, l'appréciation de la morphologie des cellules mastoïdiennes présente aussi un intérêt pour mesurer les possibilités opératoires.

Ce rappel des caractères radiologiques de l'otospongirose ne nous éloigne pas de l'étude de l'oreille dans la maladie de LOBSTEIN, car, à ce point de vue, les analogies entre les deux affections sont frappantes.

Pour STEVENS, qui a étudié les radiographies de crâne de sujets vus par VAN DER HOEVE et de KLEYN, "la région vestibulaire est recouverte et obscurcie par une masse compacte. Il y a des images de sclérose et de recalcification anormale du système labyrinthique".

C'est un aspect analogue que retrouvent également A. LEVY et MOUNIER-KUHN chez trois de leurs malades.

D'autre part, HALPHEN et MASPETIOL signalent le grand développement des cellules mastoïdiennes et tympaniques.

Malgré la pauvreté des examens radiologiques et l'imprécision des descriptions, une conclusion semble s'imposer : les aspects radiologiques de l'oreille dans l'otospongirose et dans la maladie de LOBSTEIN sont pratiquement superposables.

E/ DU POINT DE VUE ANATOMO-PATHOLOGIQUE :

"C'est un fait digne de retenir notre attention : la surdité par otospongirose et la surdité dans l'ostéopsathyrose paraissent avoir pour substratum anatomique des lésions identiques de la capsule labyrinthique" (MOUNIER-KUHN).

Cette similitude ressort des examens histologi-

ques de RUTTIN (1922) qui, sur un cas d'autopsie d'un sujet atteint de maladie de Lobstein, affirme que "les lésions des rochers sont comparables à celles de l'otospongiose".

GIMPLINGER (1926) a pratiqué l'examen nécropsique d'une femme sourde, qui avait les sclérotiques bleues, et morte d'une broncho-pneumonie après gastrectomie pour cancer .

"Des deux côtés, il y avait des lésions de la capsule labyrinthique au voisinage de la fenêtre ovale?"

Les lésions osseuses de la capsule labyrinthique étaient très importantes :

- à droite il existait une ankylose stapédo-vestibulaire,

- à gauche, il y avait une luxation de la platine de l'étrier.

DUTHIERE , pratiquant des examens histologiques de l'oreille interne et du labyrinthe, trouve aussi des lésions de sclérose.

De même, VAN DER HOEVE constate que la sclérose de l'oreille moyenne peut s'étendre au labyrinthe.

CLEMINSON montre la distribution étendue des altérations osseuses, au niveau du labyrinthe, de l'apex à la cochlée, au niveau des canaux semi-circulaires, aussi bien qu'autour de la platine de l'étrier.

MALBRAN et MERCANDINO font de plus fort judicieusement remarquer que, de même que dans l'otospongiose, dans l'ostéopsathyrose, il peut exister des foyers dystrophiques situés en des points de la capsule labyrinthique où ils ne gênent pas la conduction de l'énergie vibratoire : et dans ces cas, bien qu'il y ait des altérations de la capsule labyrinthique, il n'y a pas de surdité. Celle-ci peut évidemment apparaître avec l'extension du processus dystrophique.

En somme, tous ces aspects anatomo-pathologiques sont communs à l'otospongiose et à l'ostéopsathyrose.

Nous sommes d'autant plus persuadé de l'analogie des lésions auriculaires dans les deux affections, qu'il nous a été donné de vérifier opératoirement l'existence du bloc d'ankylose stapédo-vestibulaire, morphologiquement comparable à ceux que l'on a pu voir dans de nombreux cas d'otospongiose.

Notons toutefois que dans les deux cas que nous avons observés, la platine de l'étrier est épaissie. Elle n'a pas cet aspect atrophique que nous lui connaissons dans l'otospongiose isolée.

TRAITEMENT DE LA SURDITE

DANS LE SYNDROME DE VAN DER HOEVE

La surdité dans la maladie de LOBSTEIN a fait l'objet de peu de tentatives chirurgicales. Le seul traitement qu'on lui oppose pratiquement jusqu'à maintenant dépend des possibilités d'appareillage acoustique.

Les indications d'une intervention type "fenestration" ont été très discutées.

Certains estiment qu'une fenestration ne saurait amener d'amélioration :

- en raison de la constitution osseuse spéciale (BLOCH-FANDRE),
- en raison de l'importance de la participation cochléaire (GILLAIN).

En fait, l'indication de la fenestration repose sur l'appréciation du stade évolutif de la surdité. CREMIN a pratiqué une fenestration dans un cas, dont nous avons déjà parlé par ailleurs, qui est une "otospongiose au stade II". Il a obtenu un gain auditif de l'ordre de 30 db. Nous citerons son compte rendu opératoire, car la rareté des interventions sur l'oreille dans le syndrome de VAN DER HOEVE rend cette opération particulièrement intéressante.

"Fenestration gauche, pratiquée par voie endaurale. Le squelette semble d'une fragilité inhabituelle. En fait, le cadre tympanal est rompu, et on en enlève ainsi une partie plus grande que prévue. Ce fragment est envoyé pour examen histologique, mais l'anatomo-pathologiste répond qu'il est normal.

L'opération est si difficile que malheureusement l'étrier ne peut être convenablement examiné, et ainsi on ne sait pas s'il est ankylosé.

L'opération est terminée selon la technique de SHAMBAUGH. Suites normales."

Et l'auteur conclut :

"L'amélioration post-opératoire est en faveur de l'otospongiose, malgré le désappointement de ne pas en avoir eu la confirmation opératoire".

Nous avons retenu cette observation pour plusieurs raisons :

- il n'y a pas beaucoup de fenestration dans la surdité de la maladie de LOBSTEIN, nous venons d'insister sur ce fait ;

- dans le cas présent, le gain auditif post-opératoire est très remarquable ;

- enfin, cette observation complète parfaitement les nôtres : grâce à la micro-chirurgie de la caisse du tympan, et à la mobilisation de l'étrier, nous avons pu constater opératoirement l'ankylose stapédo-vestibulaire.

L'amélioration obtenue dans le cas de CREMIN, celle obtenue chez notre malade n° 2, sont des arguments en faveur du traitement chirurgical de la surdité dans le syndrome de VAN DER HOEVE.

Par ailleurs, la plus grande souplesse des indications audiométriques de la mobilisation de l'étrier, jointe à la bénignité de l'opération, doivent faire préférer cette dernière intervention.

CONCLUSION :

Avec nos observations, nous avons voulu :

1° apporter la preuve opératoire de l'ankylose stapédo-vestibulaire dans la surdité du syndrome de VAN DER HOEVE.

2° proposer un traitement chirurgical de cette surdité avec une intervention à la fois bénigne, non choquante, et aux indications audiométriques relativement souples, beaucoup plus larges en tout cas que celles de la fenestration : c'est la mobilisation chirurgicale de l'étrier, ou "opération de ROSEN".

3° Enfin, nous voulons insister encore sur le lien qui existe entre l'otospongiose, dystrophie isolée de la capsule labyrinthique, et les manifestations auriculaires des dystrophies osseuses généralisées, telle que la maladie de Löst. L'existence fréquente d'une ankylose de l'étrier dans chacun des cas fournit ainsi "un chaînon entre l'otospongiose localisée à l'oreille et les dystrophies généralisées du système osseux" (MOUNIER-KUHN).

CHAPITRE II

LA SURDITE DANS LA DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE : MALADIE DE CROUZON.

-:-

La "mobilisation de l'étrier" nous a permis de vérifier la réalité de l'ankylose stapédo-vestibulaire dans un deuxième type d'affection, la dysostose cranio-faciale, ou maladie de CROUZON.

La morphologie du malade que nous avons examiné est tout à fait caractéristique de cette dys-trophie. C'est pourquoi nous commencerons par rapporter son observation.

OBSERVATION PERSONNELLE :

D... L..., 20 ans, né le 29-3-1935.

Entre dans le Service O.R.L. de Monsieur le Professeur A. AUBIN à l'Hôpital Lariboisière, le 20 novembre 1955, sur les conseils de Monsieur le Docteur CLERC, pour y subir une opération "de ROSEN" bilatérale.

D'emblée, on est frappé par l'aspect du malade :

- Le crâne est allongé, piriforme, surmonté d'une bosse bregmatique proéminente.
- La base du nez est élargie.
- La mâchoire inférieure, en prognathisme, semble volumineuse, par rapport au massif facial dans son ensemble petit.
- Les oreilles sont larges et décollées.

Devant cette dystrophie cranio-faciale, le diagnostic de maladie de CROUZON s'impose : en effet, on retrouve les principaux signes de cette affection, tant du point de vue clinique que radiologique.

A/ EXAMEN CLINIQUE :

1° DEFORMATIONS CRANIENNES :

La bosse, située au niveau de la fontanelle antérieure, qui donne à la tête un aspect "en forme de tour" est très caractéristique.

Dure, aux parois lisses, à base à peu près circulaire, elle semble se prolonger en avant par une crête antéro-postérieure, jusqu'à la racine du nez.

La palpation du crâne permet de vérifier :

- que les sutures ne sont pas perçues,
- qu'il n'existe en aucun point de "lacunes craniennes", de zones dépressibles.

2° L'ATROPHIE DU MAXILLAIRE SUPERIEUR :

Contrastant avec cette volumineuse bosse frontale, la massif facial est petit. L'atrophie porte essentiellement sur le maxillaire supérieur, ce qui donne au visage un aspect plat, en raison de la suppression du relief sous-orbitaire.

Le nez est élargi à sa racine, et semble volumineux par rapport au visage.

Cette atrophie du maxillaire supérieur s'accompagne de malformations palato-dentaires :

- le palais est petit dans son ensemble, décrivant une voute ogivale ;

- il n'y a pas de malformations dentaires à proprement parler, mais les dents sont mal plantées ; en particulier, il existe un large espace entre les deux incisives médianes.

Le maxillaire inférieur semble volumineux : il existe un important prognathisme de la mâchoire inférieure.

Ce prognathisme, associé à l'atrophie du maxillaire supérieur, réalise un trouble de l'articulé dentaire.

3° MANIFESTATIONS OCULAIRES

Les manifestations oculaires sont, dans notre cas, très atténuées

- L'élargissement de la racine du nez réalise un certain degré d'hypertélorisme.

- Les yeux semblent "un peu gros". L'exophtalmie, si tant est qu'elle existe, est discrète : il n'a pas été pratiqué de mesures ophtalmométriques précises.

- Par ailleurs, le fond d'oeil est normal : il n'y a pas de névrite optique.

4° Du point de vue PSYCHIQUE :

Durant son court séjour dans le service, le malade n'a pu être soumis à des tests pour évaluer sa valeur psychique et mesurer son coefficient intellectuel. Cependant, de façon patente, il existe un certain degré de débilité mentale.

5° HEREDITE :

Nous n'avons aucun renseignement sur l'hérédité de ce malade, qui est pupille de l'Assistance Publique.

6° EXAMEN O.R.L. :

- Les pavillons sont grands et fortement décollés.

- Les conduits auditifs sont normaux.

- Les tympanes sont aussi normaux des deux côtés, mobiles au SIEGLE.

AUDITION :

La surdité est apparue progressivement ; mais il est impossible d'en faire préciser le début par le malade.

Il semble n'y avoir eu ni bourdonnements, ni paracousie de WILLIS.

L'audiogramme révèle :

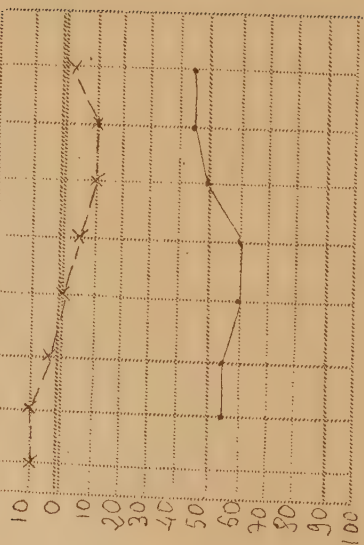
- une surdité de type transmission, pure, avec

- une courbe aérienne presque horizontale, située entre 45 et 50 dcb de perte des deux côtés, sur toutes les fréquences,

- une courbe osseuse normale, cependant son profil est assez caractéristique, incliné des graves, où la conduction osseuse est supérieure

OREILLE DROITE

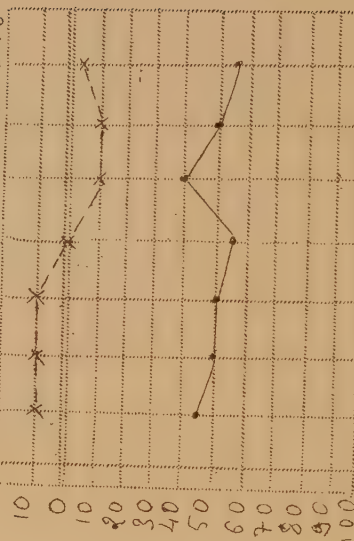
128 256 512 1024 2048 4096 8192



C.O.A. - C.O.R. = 0+0+0 = 0

OREILLE GAUCHE

128 256 512 1024 2048 4096 8192



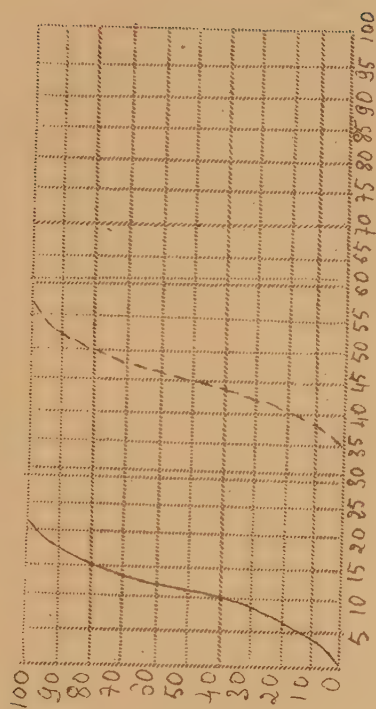
C.O.A. - C.O.R. = 0+0+0 = 0



WEBER

Signe de GELLE : NEGATIF à D. et à G.

EPREUVE D'INTELLIGIBILITE



à la normale, vers les aigus, où la courbe enregistre une perte de 10 dcb sur le 2.000 et le 4.000, puis remonte sur le 8.000. L'encoche de CARHARDT n'est pas franche, en raison de son déplacement sur la droite, au 4.000. Il n'en reste pas moins vrai que l'allure générale de la courbe osseuse est celle d'une otospongiose au "stade 1".

- Le WEBER audiométrique est indifférent au 256

latéralisé à droite au 500 et au 1000, et de nouveau indifférent pour les autres fréquences.

- Enfin, fait capital, on note une abolition totale de l'écart différentiel C.O.A. - C.C.R., argument en faveur de l'ankylose stapédo-vestibulaire ;

- le signe de GELLE est négatif des deux côtés, preuve de cette ankylose.

La courbe "vocale" est parallèle à la normale, déplacée sur la droite à 45 dcb.

VESTIBULE :

- Il n'y a pas de signes vestibulaires spontanés.

- Les labyrinthes des deux côtés sont normalement excitables à l'épreuve calorique.

B/ EXAMEN RADIOLOGIQUE (Docteur DAVAINÉ) :

1° Sur le cliché de profil :

a) On remarque immédiatement l'importance et la netteté des "impressions digitiformes", réparties sur toutes les régions de la voûte ;

b) L'aspect de condensation et d'épaississement de la région frontale basse et de la région occipitale, contrastant avec la minceur de la voûte crânienne ;

c) la réduction du diamètre antéro-postérieur, et l'obliquité accentuée en bas et en arrière de l'étage antérieur ;

d) la réduction de l'étage antérieur, comparée à l'importance des étages moyen et surtout postérieur ; l'étage cérébelleux est plus vaste

que normalement, et plus profond.

e) Dans l'ensemble, le profil de la base est raccourci et dessiné une courbe à convexité postéro-supérieure, réalisant l'aspect classique de "cyphose de la base".

f) La selle turcique est très volumineuse et arrondie, bien fermée en haut et en arrière ; toutefois la lame quadrilatère est mince et un peu concave en avant. Mais on peut affirmer que cette image n'est nullement celle d'une tumeur hypophysaire.

g) Enfin, on note une agénésie des sinus frontaux.

h) En ce qui concerne le massif facial, il semble qu'il y ait un véritable aplatissement de la face, dont la ligne générale est dirigée en haut et en arrière.

2° Sur le cliché "crâne de face" :

Outre certaines anomalies signalées précédemment, entre autres l'agénésie des sinus frontaux, cette incidence met en évidence :

- l'élargissement de la racine du nez,
- et surtout le défilé antro-adito-tympanique, qui apparaît en "trans-orbitaire", et dont l'étude est complétée par des clichés en incidence lll de CHAUSSE et de STENVERS droit et gauche.

Le rocher est court et trapu. Son grand axe semble orienté plus transversalement que normalement.

La chaîne ossiculaire est bien visible à droite et à gauche, et présente un aspect radiologique normal.

Les mastoïdes sont condensées, on retrouve une très faible pneumatisation péri-antrale.

Le bloc labyrinthique est radiologiquement normal.

3° Incidence de BLONDEAU :

C'est sur cette incidence que ressort le plus nettement l'exiguité du massif facial, s'opposant au développement de la calotte.

On retrouve, de même que sur le cliché de face, la diminution de hauteur globale de la région maxillaire supérieure et des régions ethmoïdales.

Le plancher orbitaire semble particulièrement petit et incliné fortement en dehors.

Les sinus maxillaires sont de taille normale en valeur absolue, et grands par rapport à l'atrophie du massif facial.

Cette incidence ne permet pas d'étudier les trous optiques.

4° L'incidence "Front-nez-plaque" n'apporte pas beaucoup d'éléments nouveaux. Ce cliché confirme l'agénésie des sinus frontaux, et montre une pneumatisation importante des ethmoïdes, en dépit de la diminution de hauteur de ceux-ci.

Comptes rendus opératoires :

Le 22 nov. 1955 : Mobilisation de l'étrier :
Opération de ROSEN - Oreille gauche (Dr CLERC):

Voie d'abord habituelle: le tympan est récliné.

L'étrier est assez facilement exposé. Son aspect est modifié : la platine est déformée, épaissie.

Il existe un gros bloc d'ankylose antéro-supérieur.

La mobilisation s'avère difficile.

Antibiotiques pendant 5 jours - 1 million par 24 h.

Suites opératoires normales : ni fièvre, ni vertiges.

L'intervention est suivie d'une amélioration clinique de l'audition. Le malade entend le tic-tac de sa montre appuyée sur la mastoïde.

Le 29 Nov. 1955 : même opération à droite
(Dr CLERC)

Aspect tout à fait analogue à celui observé du côté opposé. Ankylose stapédo-vestibulaire, avec bloc antéro-supérieur. Essai de mobilisation.

Antibiotiques les trois jours suivants. Suites normales. Peu ou pas d'amélioration apparente.

En fait, l'intervention n'a pas donné les résultats espérés. Le malade est alors envoyé à une maison spécialisée pour un essai de prothèse auditive. Le résultat obtenu par l'aide d'un appareil par conduction aérienne, à amplification linéaire, est très satisfaisant.

Le gain en audiométrie tonale est de 40 dcb en moyenne sur toutes les fréquences. Il persiste un reliquat de surdité de -5 dcb négligeable.

En audiométrie vocale, la courbe est parallèle à la ligne zéro, très légèrement décalée sur la droite à -5dcb (23-12-55).

Le malade est revu deux mois après l'appareillage : l'adaptation est excellente.

Nous pouvons dire que l'observation de ce malade représente le type morphologique même de la dysostose cranio-faciale.

Aussi, pour éviter les répétitions, ne préciserons-nous que quelques points du tableau clinique de ce syndrome.

LA DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE : RAPPEL CLINIQUE

Le syndrome comporte quatre ordres de manifestations :

- les déformations craniennes
- l'atrophie du maxillaire supérieur
- les troubles oculaires
- les troubles auriculaires.

1/ DEFORMATIONS CRANIENNES :

Elles sont très variées, mais le plus souvent, la dystrophie cranienne est constituée par une bosse volumineuse, dure, indolente, habituellement lisse et régulière, développée au milieu de l'os frontal, au niveau de la

fontanelle bregmatique, parfois sur le vertex, donnant alors l'aspect du "crâne en tour".

CROUZON a individualisé :

- le crâne projeté en avant par une bosse qui s'étend de la fontanelle antérieure à la suture métopique,

- le crâne élargi dans son diamètre transversal : la distance du vertex à la ligne bi-auriculaire est très grande. Les fosses temporales sont saillantes.

- Les formes atténuées réalisent le crâne oxycéphale, à diamètre antéro-postérieur raccourci, à diamètre vertical allongé.

2/ LES MALFORMATIONS FACIALES :

Elles sont caractérisées essentiellement par une atrophie du maxillaire supérieur, avec faux prognathisme mandibulaire.

Cette atrophie se retrouve dans tous les cas de dysostose cranio-faciale, et semble constituer le caractère morphologique le plus constant de cette affection (GUNTEN). Elle est toujours très marquée, symétrique, et intéresse le maxillaire supérieur dans tous les diamètres au même degré. Pour GUNTEN, il y a non seulement atrophie, mais déplacement en arrière de tout le maxillaire supérieur de telle sorte que l'aspect du visage est plat ; le relief sous-orbitaire, point le plus saillant de la joue, a disparu. Le massif facial est enfoncé à ce niveau "comme si un artiste l'avait modelé en appuyant fortement les deux pouces d'avant en arrière de chaque côté du nez" (REGNAULT). Le nez est élargi à sa racine, incurvé en bec de perroquet.

Cette atrophie du massif facial s'accompagne de déformations de la voûte palatine, qui tantôt réalisent un aspect ogival (HEUYER), ou tantôt présentent un sillon longitudinal en lieu et place du raphé médian bordé de chaque côté par une voussure latérale. Dans les cas où ces caractères sont très prononcés, la voûte prend la forme d'un arc lancéolé.

Le maxillaire inférieur a ses dimensions soit normales, soit un peu diminuées dans le sens sagittal et transversal, mais dans aucun cas le volume de cet os n'est augmenté. Sa proéminence est la conséquence de l'atrophie marquée du maxillaire supérieur, et il n'y a pas à proprement parler de prognathisme.

Des anomalies de position dentaire existent dans presque tous les cas. Ces anomalies sont d'ordre mécanique et trophique (GUNTEN). Un cas isolé de dystrophie dentaire a été signalé, dent monstrueuse, bigéminée, faite de la coalescence de deux incisives supérieures (HEUYER et collaborateurs).

L'atrophie du maxillaire supérieur jointe au maxillaire inférieur normal va conditionner les troubles de l'articulé. Dans le sens vertical, existe une béance articulaire réalisant le "mordex apertus".

5/ LES MANIFESTATIONS OCULAIRES :

D'importance variable, elles peuvent être très graves. Parmi celles-ci :

a) L'hypertélorisme est signalé dans presque toutes les observations, l'élargissement de l'espace intercaronculaire pouvant atteindre 54 mm (TOURAINÉ, SOLENTE, VIALATTE). L'hypertélorisme est exagéré par un strabisme divergent, constamment associé (pour CRUVEILLER) et portant l'écart interpupillaire jusqu'à 75 mm (NAGER et de REYNIER).

b) L'exophtalmie est un signe plus inconstant. Souvent discrète, mais irréductible, elle est de valeur variable. Cet exorbitisme peut extérioriser le 1/3 ou les 3/4 du globe, et même aboutir à une luxation totale des yeux, signalée par GARCIN - THUREL - RUDAUX
ROUBINOVITCH - CROUZON - FOULON
GILBERT-DREYFUS.

c) La névrite optique est le signe le plus grave, car elle évolue vers la cécité. Elle est inconstante, et n'a pas de rapport avec le degré d'exophtalmie.

L'examen de fond d'oeil révèle des aspects variés, tantôt une rétine pâle, avec des dilata-tions veineuses, tantôt une atrophie optique. CROUZON, dans son observation princeps, avait noté la présence au F.O. de fibres à myéline, retrouvées par ABELLES et par LEVINE.

Des anomalies oculaires beaucoup plus excep-tionnelles sont signalées par différents au-teurs : ainsi un cas de dysostose cranio-facia-le avec ectopie du cristallin est rapporté par PESME - VERGER - MONTOUX, un autre cas avec glaucome est décrit par NAUD et GRENET.

4/ LES MANIFESTATIONS AURICULAIRES :

constituent le quatrième signe classique de la maladie de CROUZON : ce sont elles que nous nous proposons d'étudier particulièrement ici. Nous allons y revenir.

5/ MANIFESTATIONS ASSOCIEES :

Il est trois manifestations que l'on retrou-ve dans les observations avec une telle fréquen-ce que nous ne saurions les passer sous silence : ce sont :

- des convulsions dans l'enfance ou des mani-festations épileptiques associées,
- des manifestations psychiques,
- de l'anosmie.

LA DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE :

RAPPEL RADIOLOGIQUE

L'examen des clichés radiologiques

- objective les déformations du crâne
- met en évidence les impressions digitiformes
- et, au niveau des sutures, montre les synostose

Le dossier radiologique de notre malade est très complet, et nous a permis de retrouver la plupart des signes radiologiques de l'affection. Cependant, sans reprendre la description en en-tier, nous préciserons encore quelques points importants.

a) HEUYER insiste sur l'amincissement des parois de la calotte cranienne, accentué par les impressions digitiformes qui réalisent un aspect cérébriforme ou feuilleté, mais contrastant avec l'épaississement de la région occipitale (CROUZON). Ce fait est particulièrement net dans le cas que nous avons observé.

b) Le rocher ramassé, court et trapu, surplombe la fosse cérébelleuse qui est située sur un plan exagérément bas par rapport à celui de la fosse cérébrale moyenne. Ainsi se trouve réalisée une cyphose basilaire des plus nettes (ROUBINOVITCH). Cette cyphose basilaire serait caractéristique (CHATELIN).

c) Par suite l'angle sphénoïdal de WECKER (déterminé par les trois points : nasion - tubercule ptérygoïdien de la selle - et bord antérieur du trou occipital) normalement de 138° , se trouve modifié : la cyphose de la base tend à fermer cet angle.

d) En outre, les clichés objectivent l'atrophie du massif facial et le prognathisme relatif de la mandibule, mais, pour GUNTEN, les sinus maxillaires sont normaux de forme et de taille, leurs variations ne dépassant pas les modifications constatées sur les individus normaux.

e) L'étude des cavités orbitaires est très intéressante, car leurs modifications sont à l'origine de l'exophtalmie.

Les orbites sont rétrécies en profondeur par

- = l'amoindrissement du plancher, lié à l'atrophie du maxillaire supérieur,
- = et la disposition anormale des ailes du sphénoïde, les grandes ailes sont projetées en avant, les petites ailes redressées presque verticalement.

L'axe des cavités est plus oblique en dehors que normalement, contribuant à réaliser le strabisme divergent.

Dans quelques cas, on aurait trouvé une diminution de diamètre des trous optiques.

A côté de ces aspects cliniques et radiologiques de la dysostose craniò-faciale, un signe capital de cette affection est constitué par son caractère héréditaire. CROUZON, dans sa description princeps, le donne comme un des éléments du diagnostic.

ASPECT GENETIQUE DE L'AFFECTION

"La maladie se transmet régulièrement selon le schéma mendélien à la manière d'un gène autosomique dominant de pénétrance irrégulière.

"La pénétrance du gène (TURPIN), rapport entre le nombre de sujets porteur du gène et celui des sujets extériorisant la tare, peut être considérée comme voisine de un dans les fratries affectées, et comme supérieure à un demi chez les parents des malades"(in CRUVEILLER)

ETIO-PATHOGENIE DE LA DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE

Questions discutées, auxquelles on ne peut répondre que par des hypothèses.

A/ Le problème pathogénique trouve une solution satisfaisante dans l'explication que propose GARCIN.

Il y a lutte entre l'encéphale qui tend à s'accroître, et la cavité crânienne qui ne peut se distendre, en raison de la synostose prématurée, complète et totale des sutures de la voûte. Ainsi sont réalisées les crêtes et impressions digitiformes, par raréfaction osseuse localisée.

L'affaissement de l'étage antérieur de la base du crâne retentit secondairement sur les nerfs crâniens ; en particulier :

- l'olfactif : à l'origine de l'anosmie,
- l'optique : la névrite optique relèverait alors :
 - = soit de l'hypertension intracrânienne,

- = soit d'une compression,
- = ou d'un étirement du nerf optique dans un canal diminué de calibre ou allongé.

L'hypertension intracrânienne serait responsable des manifestations épileptiques et psychiques.

Les opérations décompressives auraient apporté dans un certain nombre de cas des améliorations notables, en particulier en ce qui concerne la névrite optique.

B/ L'étiologie demeure bien obscure en dépit de multiples interprétations.

Il semble probable que la dysostose cranio-faciale ne soit pas une dystrophie d'ordre tératologique, mais qu'elle est d'ordre neurologique.

"La symétrie et la bilatéralité des lésions paraissent un argument en faveur de cette hypothèse " (HEUYER).

"CROUZON et SANTA-MARIA - 1936 - considèrent d'ailleurs la dysostose cranio-faciale comme le type le plus complet des dysostoses préchordales. Les troubles de développement du mésenchyme dorsal prémandibulaire, consécutifs à une flexion exagérée du tube médullaire sous-jacent, entraîneraient mécaniquement le syndrome de la dysostose cranio-faciale : le degré d'atrophie du massif facial varierait soit avec le degré, soit avec la localisation de la compression du mésoblaste, par le tube médullaire" (in GUNTEN).

BERCKER et PSAUME rangent la dysostose cranio-faciale sous la dénomination de "géo-neuro-dystrophie", mettant également l'accent sur le facteur neurologique.

"Le gène qui porte le potentiel même de la malformation ne produit pas cependant directement, sans intermédiaire et sans adjuvant, la dystrophie. Il agit par l'intermédiaire des centres organisateurs et du système nerveux où son action peut être renforcée ou inhibée par des facteurs adjuvants péristatiques".

Cette hypothèse est étendue par les auteurs aux autres dystrophies cranio-faciales.

Devant l'incertitude où nous sommes encore de l'origine de la dysostose cranio-faciale, nous nous bornerons à remarquer le rôle du facteur neurologique dans l'étiologie de cette affection.

o

LA SURDITE DANS LA MALADIE DE CROUZON

HISTORIQUE :

CROUZON, dans la description originale de la dysostose cranio-faciale (Société Médicale des Hôpitaux de Paris, 1912) établit les signes cliniques de cette affection, ainsi que son caractère héréditaire. Mais dans cette première publication, il n'est pas fait mention de l'état de l'audition.

Rapidement, dans les communications ultérieures, apparaît l'existence d'une hypoacousie associée ou non à des anomalies du pavillon de l'oreille, voire à des malformations du conduit auditif externe.

CROUZON et ROUBINOVITCH, en 1927, font état d'une surdité importante chez un enfant de 9 ans atteint de dysostose cranio-faciale, et apportent la notion de progressivité de la surdité.

En 1935, AUBRY a pu examiner du point de vue morphologique et fonctionnel les oreilles de dix cas de maladie de CROUZON. Il précise qu'il s'agit d'une surdité d'oreille moyenne et suppose qu'il existe une ankylose de la platine de l'étrier dans la fenêtre ovale.

NAGER (1936) apporte la preuve anatomo-pathologique de cette ankylose par l'examen microscopique de deux os pétreux.

Dès lors, les observations de dysostose cranio-faciale où la surdité est mentionnée sont plus nombreuses. Cependant, comme nous le regrettons à propos de la surdité dans la maladie de LOBSTEIN

là encore et peut-être plus que dans cette dernière affection, les analyses précises en sont rares. Nous retiendrons, toutefois, les travaux de GUNTEN (1938) et ceux de NAGER et de REYNIER (1948) où l'examen oto-rhino-laryngologique de différentes dysostoses cranio-faciales apporte des précisions acoumétriques intéressantes dans un certain nombre de cas.

Nous remarquerons enfin que PORTMANN classe la surdité dans la maladie de CROUZON dans les surdités par "otodystrophie de la capsule otique".

FREQUENCE DE LA SURDITE

Il est difficile de se faire une opinion sur la fréquence des troubles auditifs dans la dysostose cranio-faciale. Les avis sur ce point sont partagés : l'audition est souvent normale pour les uns (DEBRE et PETOT) elle est diminuée pour les autres (ROUBINOVITCH).

AUBRY, commentant un cas rapporté par J. ROUGET, disait : "ces malades sont presque toujours sourds".

Or les malades examinés par AUBRY étaient des malades sélectionnés qui lui étaient envoyés précisément parce qu'ils étaient sourds.

D'autre part, s'il existe un certain nombre d'observations, en vérité peu nombreuses, où l'on trouve une étude précise de l'oreille dans cette dystrophie, à l'inverse, il est quantité d'observations qui ne font aucune mention de l'audition. Peut-on en conclure que dans tous ces cas l'audition est strictement normale ? Une hypoacousie légère, une forme de début discrète encore unilatérale ont pu passer inaperçues, parce qu'on n'a pas recherché systématiquement un déficit auditif.

Ainsi, dans les quelques 50 observations de dysostose cranio-faciale dont nous avons pris connaissance dans la littérature, nous avons trouvé la surdité mentionnée dans 28 % des cas.

Si nous ajoutons les 10 cas rapportés par AUBRY, portant le nombre des observations à 60, nous arrivons à un chiffre de l'ordre de 35 %.

Il semble donc que nous pourrions dire, sans nous éloigner de la vérité, que la surdité se rencontre, en moyenne, dans un tiers des cas.

ETUDE CLINIQUE DE L'OREILLE DANS LA MALADIE DE CROUZON

1° MORPHOLOGIE :

La plupart des auteurs signalent chez leurs malades des malformations du pavillon et du conduit auditif externe.

A/ Malpositions et malformations du pavillon:

Dans beaucoup de descriptions, on retrouve des pavillons "grands, lisses et décollés".

Souvent aussi ceux-ci sont déplacés en bas et en arrière, leur grand axe étant oblique en bas et en avant. Le lobule est souvent soudé. (NAGER, de REYNIER).

De plus, le pavillon est dans un certain nombre de cas malformés : pavillon mal ourlé, l'ourlet peut être interrompu ou au contraire contourné (LEDOUX, GUNTEN).

B/ Malformations du Conduit Auditif Externe :

Nous devons constater la fréquence relative des malformations du conduit auditif externe.

Le conduit est normal dans $7\frac{4}{10}$ des cas, pour AUBRY, dans 6 cas sur 10 pour NAGER.

Dans les autres cas, il est rétréci ou obturé.

L'atrésie peut être cutanée, au niveau du méat auditif externe (AUBRY, WIGAND), elle peut être due à la présence d'exostoses des parois antérieure et postérieure du conduit (AUBRY), ou bien elle rétrécit globalement la lumière du conduit (VOGT) ; parfois elle est telle que le conduit admet tout juste le passage d'une aiguille à tricoter (NAGER).

C/ Aspect des tympans :

Dans quelques cas, l'examen otoscopique a montré des tympans plus ou moins rétractés, parfois adhérents au promontoire (GUNTEN, NAGER). La mobilité au speculum de SIEGLE est alors diminuée ou abolie.

De REYNIER insiste sur l'existence dans plusieurs cas d'une otite chronique avec hypoacousie de transmission.

Le manche du marteau est saillant. Les tympans sont inclinés "par une sorte de procidence du mur de la logette". (AUBRY, NAGER, de REYNIER).

La trompe serait "un peu rétrécie, en position anormale".

En fait, aucune de ces anomalies morphologiques n'est spécifique.

D/ L'examen radiologique

n'apporte rien non plus de caractéristique. D'ailleurs nous n'avons pas eu connaissance d'examen radiologique précis du rocher dans cette affection. Dans le dossier radiographique de notre malade, nous avons pu examiner le rocher, la mastoïde, le défilé antro-attico-tympanique et la caisse, sur le crâne de face en vue transorbitaire, sur des incidences de SCHULLER, STENVERS et CHAUSSE III. Nous rappellerons ici les aspects que nous avons décrits plus haut.

- rocher court, trapu, dont le grand axe semble orienté plus transversalement que normalement (aspect signalé par NAGER) ;

- défilé antro-attico-tympanique normal, avec une chaîne ossiculaire radiologiquement normale ;

- aspect normal du bloc labyrinthique. AUBRY remarque que les contours du bloc labyrinthique sont "toujours" extrêmement accentués.

- La mastoïde est condensée, il n'apparaît qu'une très faible pneumatisation péri-antrale. Pour NAGER, la mastoïde est diploétique ; elle est presque inexistante, pour AUBRY, les cellules mastoïdiennes sont absentes.

On ne peut donc guère tirer de conclusions de ces images.

2° L'AUDITION :

La surdité est de façon à peu près constante du type oreille moyenne. Le principal caractère en est la prolongation énorme de la conduction osseuse qui laisse supposer une ankylose de la platine de l'étrier dans la fenêtre ovale, ou une ankylose des osselets totale (AUBRY).

Cette ankylose stapédo-vestibulaire est confirmée par les examens audiométriques, les études anatomo-pathologiques de NAGER, enfin la vérification opératoire que nous apportons. Elle constitue le trait d'union véritable entre la surdité par otospongiose et celle de la maladie de CROUZON.

En effet, sur le plan purement clinique, l'analogie est beaucoup moins marquée que pour le syndrome de VAN DER HOEVE.

Les caractères "étiologiques" se sont pas aussi nets :

- Il ne semble pas y avoir de prédominance pour l'un ou l'autre sexe ;

- L'âge de début n'est pas aussi souvent aux environs de la puberté. Nous avons relevé un certain nombre de surdités chez de jeunes enfants :

- 6 ans, dans le cas de VOGT,

- 7 ans, dans un cas de DOLIVO,

- 9 ans, dans le cas de CROUZON et ROUBINOVITCH.

- Chez la femme, l'évolution de la surdité ne paraît pas être influencée par les épisodes de la vie génitale.

Par contre, il faut remarquer que :

- 1° La surdité est toujours (ou presque) bilatérale,

- 2° que dans un certain nombre de cas, nous avons la notion de progressivité.

ETUDE ACOUMETRIQUE

Les signes sont ceux d'une surdité de transmission :

- grosse diminution de la voix chuchotée (80 cm dans un cas de NAGER)

- élévation de la limite inférieure des sons,
- prolongation de la conduction osseuse considérable, argument en faveur de l'ankylose stapédo-vestibulaire,
- que confirme l'existence d'un signe de Gellé négatif, constaté chez notre malade.

Cependant, nous n'avons pas trouvé de paracousie de WILLIS, et aucun auteur n'apporte de précision à ce sujet.

Par contre, dans l'ensemble des cas, l'intégrité du labyrinthe semble à peu près constamment vérifiée, tant dans sa partie cochléaire (NAGER pourtant a trouvé dans quelques cas un abaissement de la limite supérieure des sons) que dans sa partie vestibulaire (qui cependant montre pour AUBRY, une excitabilité galvanique à peu près constante).

AUDIOGRAMME

Nous n'avons trouvé que très peu d'études audiométriques de cette surdité dans la littérature.

Les courbes d'audiogramme de notre malade, que nous avons par ailleurs reproduites et commentées, témoignent de cette surdité à peu près typique d'oreille moyenne, avec signes d'ankylose stapédo-vestibulaire, ainsi qu'en attestent

- l'abolition de l'écart différentiel,
- l'existence d'un signe de GELLE négatif des deux côtés.

Quant à la fonction cochléaire, la courbe osseuse confirme sa quasi-intégrité. Notons quand même une chute bilatérale à -10 dcb sur les fréquences 2048 et 4096. Parfois la composante de surdité de perception est assez marquée et se traduit par une chute sur le 4096 (DOLIVO - GILLIERON).

ETUDE ANATOMO-PATHOLOGIQUE

NAGER a apporté la preuve anatomo-pathologique de l'ankylose de l'étrier par l'examen microscopique d'un os pétreux d'un enfant mort à 3

semaines. "Il existe une ankylose partielle de l'étrier au promontoire, alors que l'oreille interne semble normale. L'étrier est déformé : sa base est insérée normalement dans la fenêtre ovale ; ses branches, au lieu d'être perpendiculaires à la platine, ont une direction oblique vers le promontoire où l'apophyse lenticulaire est ankylosée par du tissu osseux. L'entrée de la fenêtre ronde est très étroite".

A côté de cette ankylose de l'étrier, l'auteur signale certaines modifications topographiques au niveau de l'oreille moyenne : la situation du labyrinthe par rapport à la cavité tympanique est modifiée, comme si l'oreille moyenne avait subi un mouvement de glissement vers le bas ; le canal de Fallope n'a pas ses rapports habituels.

Dans une deuxième étude anatomo-pathologique, NAGER a trouvé une autre anomalie de la chaîne ossiculaire avec ankylose du marteau à la paroi externe de l'attique.

Ceci confirme l'opinion d'AUBRY qui, sur la seule étude clinique, concluait à l'existence d'une ankylose de l'étrier, ou à une ankylose de toute la chaîne des osselets.

PREUVE OPERATOIRE DE L'ANKYLOSE STAPEDO-VESTIBULAIRE

L'opération "de ROSEN" bilatérale pratiquée chez notre malade nous a permis de vérifier qu'il existe un bloc d'ankylose antéro-supérieur, osseux, immobilisant la platine de l'étrier dans la fenêtre ovale, extrêmement difficile à rompre, tout à fait comparable au bloc d'ankylose observé dans l'otospéngiose.

De la sorte nous avons réuni des arguments cliniques, anatomo-pathologiques, opératoires enfin, qui permettent d'affirmer l'existence, dans la surdité de la maladie de CROUZON, d'une ankylose de l'étrier dans la fenêtre ovale.

Ce fait nous autorise à classer, avec PORTMANN,

cette surdité dans les surdités par otodystrophie de la capsule otique, établissant ainsi un trait d'union entre l'otospongiose, la surdité dans les dystrophies osseuses généralisées, telle la maladie de LOBSTEIN, et celle dans les dystrophies craniennes - les "dyscranies" selon l'expression de FRANCESCHETTI, telle la dysostose cranio-faciale ou maladie de CROUZON.

Ceci nous amène maintenant à envisager le problème de la situation de la dysostose cranio-faciale dans le cadre nosologique.

SITUATION DE LA DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE DANS LE CADRE NOSOLOGIQUE

On peut se demander, du point de vue doctrinal, si les nombreuses dystrophies craniennes et cranio-faciales, décrites par différents auteurs sous diverses dénominations, et comme autant de syndromes distincts, ne sont pas, en fait, des aspects plus ou moins prononcés, des formes plus ou moins compliquées d'un même processus pathologique.

Sans entrer dans les problèmes pathogéniques (nous avans d'ailleurs effleuré la question en abordant la pathogénie de la maladie de CROUZON) et tout en restant sur le plan clinique, on serait tenté, avec HEUYER, de considérer l'oxycéphalie, l'hypertélorisme et la dysostose cranio-faciale comme les formes cliniques d'une même dysostose.

C'est un fait remarquable que les signes oculaires de l'oxycéphalie (crâne en tour de VIRCHOW) sont ceux-là mêmes de la dysostose cranio-faciale; que l'hypertélorisme fait partie du syndrome de CROUZON, mais peut exister isolément (hypertélorisme de GREIG).

Le rapprochement repose sur les analogies cliniques, et sur la connaissance de dysostoses cranio-faciales plus ou moins complètes, formes de transition, appelées selon les auteurs "pseudo-Crouzon" ou "Crouzon fruste".

De même, on serait autorisé à établir un trait d'union entre les dysostoses :

- cranio-faciale de CROUZON,
- mandibulo-faciale de FRANCESCHETTI,
- cléido-cranienne de PIERRE MARIE et SAINTON.

Devant l'ignorance où nous sommes de l'étiologie et du mécanisme intime de ces dystrophies, nous pouvons considérer momentanément cette proposition comme une hypothèse de travail.

C'est en ce sens que nous envisagerons succinctement la question de la surdité dans la maladie de FRANCESCHETTI.

o

EXTENSION AU PROBLEME DE LA SURDITE

DANS LA DYSOSTOSE MANDIBULO-FACIALE DE FRANCESCHETTI

Si l'on admet l'analogie entre les dysostoses cranio-faciale et mandibulo-faciale, et en transposant à cette dernière les observations faites pour la surdité dans la maladie de CROUZON, on peut se demander si le syndrome de FRANCESCHETTI peut également s'accompagner d'une ankylose stapédo-vestibulaire.

Certes, dans cette affection, l'anomalie de développement porte sur l'arc mandibulaire et la première fente branchiale, d'où il résulte des malformations complexes de l'oreille externe (microtie, atrésie du conduit auditif externe) et de l'oreille moyenne, malformations à l'origine de surdités de transmission.

Mais il semble que le trouble auditif ne soit pas seulement en rapport avec l'atrésie du conduit auditif externe. Il existe une participation d'oreille interne, et la surdité est de type mixte, bilatérale, ainsi qu'il ressort des observations de NAGER et de REYNIER.

Ces auteurs ont publié en particulier les courbes audiométriques d'un malade qui présente des deux côtés une courbe osseuse avec une chute à -20 db sur les fréquences 1000 et 2000 ressemblant assez à une "encoche de CARHARDT".

D'autre part, l'examen oto-rhino-laryngologique très complet pratiqué par le Docteur CLERC sur le malade étudié par BREGEAT et NAUD, apporte un argument de valeur : il existe une abolition de l'écart différentiel : la conduction osseuse absolue est la même que la conduction osseuse relative, ce qui traduit l'incapacité fonctionnelle de la chaîne ossiculaire. L'abolition totale de cet écart peut faire soupçonner une ankylose de l'étrier, mais il ne permet pas de l'affirmer.

La preuve de cette ankylose serait fournie par l'existence d'un test de Gellé négatif. Nous n'avons aucun renseignement sur la réponse à ce test dans aucun cas de surdité du syndrome de FRANCESCHETTI.

Il est vrai que sa recherche est rendue difficile en raison des anomalies de l'oreille externe. Il serait souhaitable de le rechercher systématiquement toutes les fois que les conditions anatomiques le permettent. Peut-être parviendrait-on ainsi à mettre en évidence une ankylose stapédo-vestibulaire.

Chez un tel malade, il y aurait alors le plus grand intérêt à pratiquer une exploration de la caisse, par la technique habituelle de l'opération de ROSEN. Peut-être ferait-on ainsi la preuve opératoire d'une ankylose de l'étrier. Du même coup, sur le plan doctrinal on fournirait un lien entre les dysostoses cranio et mandibulo-faciales, et sur le plan pratique s'ouvrirait une possibilité de traitement chirurgical.

Dans cette courte digression, nous n'avons voulu qu'attirer l'attention sur l'intérêt qu'il y aurait à préciser l'état de l'articulation stapédo-vestibulaire dans la surdité du syndrome de FRANCESCHETTI. Malheureusement, la rareté de cette affection ne nous a pas permis d'en rencontrer.

CONCLUSION :

La surdité dans la dysostose crânio-faciale ou maladie de CROUZON présente un certain nombre de traits caractéristiques :

1° C'est une surdité de transmission presque pure, avec possibilité d'une très faible participation d'oreille interne, dont témoigne une légère chute de la courbe osseuse sur les aigus.

2° Il existe une ankylose de l'étrier dans la fenêtre ovale, que nous avons pu vérifier chirurgicalement, par l'exploration bilatérale de la caisse chez un malade.

3° La surdité de la maladie de CROUZON rentre dans le cadre des surdités par otodystrophie de la capsule otique, au même titre que la surdité du syndrome de VAN DER HOEVE, et que l'otospongiose.

4° - En dépit de l'échec de l'intervention, nous persistons à penser qu'il y a là une possibilité de traitement chirurgical. L'échec du traitement, par ailleurs, ne compromet en rien les possibilités d'appareillage acoustique.

CONCLUSIONS

-:-

1° Les surdités du syndrome de VAN DER HOEVE et de la dysostose cranio-faciale de CROUZON présentent un caractère commun : l'existence d'une ankylose de l'étrier dans la fenêtre ovale.

Les techniques modernes de micro-chirurgie de l'oreille permettent d'en apporter la preuve anatomique.

2° Dans tous les cas que nous avons pu observer, nous avons trouvé une ankylose osseuse de l'étrier, avec d'importantes déformations de la platine de l'étrier, notablement épaissie, et de la fenêtre ovale.

Il s'agit là d'une véritable dystrophie de la capsule otique.

3° Cette dystrophie osseuse de la capsule labyrinthique établit un trait d'union entre les dystrophies osseuses généralisées, telle la maladie de LOBSTEIN, les "dysmorphies" cranio-faciales, telle la dysostose cranio-faciale de CROUZON, et l'otospongiose, dystrophie localisée à la capsule labyrinthique.

De telle sorte qu'on peut réunir ces surdités dans le même cadre "des surdités par otodystrophie de la capsule otique".

4° La mobilisation de l'étrier - opération de ROSEN - permet de proposer un traitement chirurgical de la surdité chez ces malades.

La bénignité de l'intervention entre les mains d'un otologiste rompu à ces techniques de

la micro-chirurgie de l'oreille est un argument de poids en sa faveur.

La souplesse de ses limites audiométriques permet d'en étendre les indications.

L'éventualité d'un échec n'aggrave en rien l'évolution de la surdité.

-:-

Vu :
Le Président :
signé : A. AUBIN

Vu :
Le Doyen :
signé : L. BINET

Vu et Permis d'Imprimer
Le Recteur de l'Académie de Paris
signé : Jean SARRAILH.

BIBLIOGRAPHIE

-:-

I° MALADIE DE LOBSTEIN - SYNDROME DE VAN DER HOEVE :

ADAIR DIGHTON (Synd. d') - MALBRAN et MARCANDINO
Ann. O.R.L. Uruguay, 1946, 16 223-243

AMICIS (E. de)
La Surdita nella sindrome di Van der Hoeve
Archives Italiennes d'O.R.L. vol. LXI
fasc. 5 1950 p. 543-565

AUBIN, CLERC et LABAYLE
Un cas de syndrome de Van Der Hoeve
Ann. O.R.L. 1944

BLOCH A. et FANDRE
Maladie de Lobstein
Ann. oto-laryngol. oct.nov. 1949 66
n° 10-11 577-579

BRICKLEY D.W.
Osteosclerosis and blue scleras
A.M.A. Arch. of O.R.L. 1947 46 230-236

CARRIERE, HURIEZ et HOCQ
Maladie de Lobstein : le syndrome des
sclérotiques bleues dans ses rapports
avec la fragilité osseuse et l'hérédosyphilis
Doin Edit. Paris 1938

CREMIN M.D.
Un cas de fragilité osseuse
J. Laryng. Otol. fév. 1952 66 n° 2
92-94 (bibliographie)

DEBAIN J.J.

Ostéopsathyrose

Encyclopédie M.C. O.R.L. 20.190 5

DURY L.

Thèse Lyon 1938-1939 (bibliographie)

FARBER et MARGULIS

Blue scleras, brittle bones and deafness:

Report of afflicted family

Arch.Int.Med. 1943 71 656-665

FOWLER

The incidence (and degrees) of blue scleras
in otosclerosis and other disorders

Laryngoscope n° 4 406-416 1949

GILLAIN A.

Un cas d'ostéopsathyrose

Ann.Oto-Laryng. 1951 68 n° 5-6 368-373

HALPHEN et MASPETIOL

Un cas de syndrome de Van Der Hoeve

Soc. de Laryng. des Hôp. de Paris 3 juil.
1933

LAVALLE

Le syndrome des sclérotiques bleus

Acta oto-rhino-laryng. belg. 6 n° 5 379-
396 (bibliographie)

MOUNIER-KUHN et DURY

La surdité de Van der Hoeve (un ex. de lé-
sions auriculaires dans une maladie géné-
ralisée du système osseux).

J. Méd. Lyon août 1939 20 n° 470 467-472

NAGER

La place de l'otosclérose dans la patho-
logie osseuse moderne

20° Congrès de la Société Suisse d'O.R.L.
1929.

PISANI et BERTOLA

Coloration bleue du tympan dans l'ostéo-
psathyrosé.

Minerva Orthop. janv. 1956 7 (1) 16-17

RIUS Mario

Classification anatomo-clinique de les
labirintopathies

Ann. O.R.L. del Uruguay 1946 16

ROUGET J.

Maladie de Lobstein

Encyclopédie M.C. O.R.L. 20.945

SCHEINS-HENNEBERT

Fragilité osseuse, surdité, scléroti-
ques bleues

Le Scalpel 1er déc. 1934 et Soc. Clin. H.
de Bruxelles 13 oct. 1934

VEIL P.

Le syndrome de Van der Hoeve

Médecine 1939 20 n° 1 16-19

2° DYSOSTOSE CRANIO-FACIALE ou MALADIE DE CROUZON

AUBRY

Examen otologique de dix cas de dysosto-
se cranio-faciale de Crouzon

Revue Neurol. 63 302 1935

BERCHER et PSAUME

Note sur les dysostoses cranio-faciales
une hypothèse : les génio-neuro-dystro-
phies faciales :

Actualités odonto-stomato. 1953 n° 21 37-43

BORNET-RICQ A.M.

De la maladie de Crouzon et de son trai-
tement

Thèse Toulouse 1953 n° 10

CROUZON

Dysostose cranio-faciale héréditaire

Soc. Méd.Hôp. Paris 10 mai 1912

CRUVEILLER J.

Maladie d'Apert-Crouzon

Thèse Paris juil. 1954 n° 767

DOLIVO et GILLIERON

Une famille de "Crouzon fruste" ou
"pseudo-Crouzon"

J. Génét.hum. juin 1955 4 n° 1-2 88-
101 (bibliographie)

FRANCESCHETTI

Dysostose cranienne avec calotte cérébriforme (Pseudo-Crouzon)

Confinia Neurol. 1953 13 n° 3 161-166
(bibliographie)

FRANCESCHETTI, MAEDER, DOLIVO, BLUM

A propos de trois cas de dysostose cranio-faciale (Crouzon) Importance des altérations du nerf optique du point de vue neuro-chirurgical

Confinia Neurol. 1955 15 n° 2 107-113

GUNTEN

Contribution à l'étude des malformations de la face et des maxillaires dans la dysostose cranio-faciale

Ann. Otol. II 1938

HEUYER, LAMBERT, VIGNEUL et GRIGNON

A propos de la dysostose cranio-faciale (ou maladie de Crouzon)

Actual. Odonto-Stomato. 1951 n° 16 413-428
(bibliographie)

HEUYER et BACH (Melle)

Dysostose cranienne non héréditaire

Arch. Méd. Enfants mars 1929

HEUYER, LAMBERT, VIGNEUL, KLEIN et LEMAIRE

Deux observations de dysostose cranio-faciale

Arch. Franç. Péd. 1951 8 n° 8 862-865

HIRSCH W.

Trois cas de dysostose cranienne avec dépression mentonnière

J. Génét. hum. Avr. 1956 5 n° 1 73-80
(bibliographie)

MARILL, MECHIN (Mme) et MECHIN R.

Un cas de dysostose cranio-faciale, type Crouzon, chez un Arabe de 8 ans

Algérie Médicale fév-avr. 1940 n° 141
47-50

MONTHUS et CHENNEVIÈRE

Dysostose cranio-faciale

Soc.Méd.Hôp. Paris 14 juin 1929

NAGER

L'oreille dans la maladie de Crouzon
Bull. Acad. de Méd. 116 349 1936

NAGER et de REYNIER

Das Gehörorgan bei den angeborenen Kopf-
missbildungen
Practica O.R.L. Suppl. 1948

NAUD G. et GALLOCHER

Dysmorphies cranio-faciales multiples
Gaz. Méd. France juin 1952 59 n° 11
683-690

PESME, VERGER et MONToux

Dysostose cranio-faciale avec ectopie du
cristallin
Arch. Franç. Péd. juil. 1950 7 n° 4 171-
174

ROSEN, LACHMAN, LAUFER

Dysplasie fibreuse osseuse. Localisation
cranio-faciale
Acta oto-laryng. juin 1952 42 n° 3 243-
255 (bibliog.)

SORREL et SORREL-DEJÉRINE (Mme)

Un cas de dysostose cranio-faciale (ni
héréditaire, ni familiale) sans signe de
compression
Bull. Soc. Péd. janv. 1941 n° 1 14-23

SUTTER, KIENER (Melle) et FILIU

La maladie de Crouzon avec troubles du
comportement
Rev. Oto-neuro-ophtalm. 1955 27 n° 5 315-
317

WIEGAND

Dysostose cranio-faciale avec atrésie
bilatérale (cutanée) du conduit auditif:
un cas non encore décrit dans la littéra-
ture médicale allemande
Arch. Ohren-Nasen-Kohlkopfh. 1954 166
n° 2 128-139 (bibliographie)

WILLEMIN-CLOG

A propos de deux cas de maladie de Crouzon
Pédiatrie, 1949 38 n° 6 627-629

ZUNIN

Hypertélorisme de GREIG ; ses rapports avec les syndromes de dysostoses cranien-
nes et faciales.

Minerva ped. 1955 7 71- 79 (bibliographie)

3° DYSOSTOSE MANDIBULO-FACIALE ou SYNDROME DE
FRANCESCHETTI

BREGEAT et NAUD

Un nouveau cas de dysostose mandibulo-
faciale (syndrome de Franceschetti)

Arch. d'Oph. 9 1949 427-440

DELMAS-MARSALET

Rapport sur les dysmorphies cranio-facia-
les congénitales

Congrès d'Oto-neuro-ophtalmologie français
de 1942 et revue d'oto-neuro-ophtalmologie
1942

DEVROEDE

Dysostose mandibulo-faciale avec malfor-
mation trachéo-bronchique

Arch. Stomato. janv. 1955 10 n° 1 12-16
(bibliographie)

FIASCHI

Le syndrome de Franceschetti

Minerva Ped. 2 juin 1956 8 n° 21-22 772-
778 (bibliographie) (résumé français)

FRANCESCHETTI et KLEIN

Dysostose mandibulo-faciale : un nouveau
syndrome héréditaire

Acta Ophthalmologica 1949 n° 27 143-224

FRANCESCHETTI et ZWAHLEN

Un syndrome nouveau : la dysostose mandi-
bulo-faciale

in Bulletin der Schweizerischen Akademie
der Medizinischen Wissenschaften 1944

GALLOCHER

Contribution à l'étude de la dysostose
mandibulo-faciale

Thèse Bordeaux 1949, 50

GAYRAL L. et GAYRAL J.

Contribution à l'étude de la dysostose mandibulo-faciale (Nouveaux cas et aspects neurologiques et psychiatriques)

J. Génét.hum. sept. 1955 4 n° 3 117-142
(bibliographie)

GAYRAL, BRU et PAINTANDRE

Dysostose mandibulo-faciale (syndrome de Franceschetti)

J. Radiol. Electrol. 1950 31 n° 1-2 97-99

GRANRUD

Etiologie de la dysostose mandibulo-faciale

Acta paed. nov. 1953 42 n° 6 499-505
(Bibliographie)

HALBERG et PAUNESSA

An incomplete form of mandibulo-facial dysostosis

The British Journal of Oph. 1949 33
709-713

HUNT et SMITH

Dysostose maxillo-faciale

Pediatrics fev. 1955 15 n° 2 195-199
(bibliographie)

LAPLANE et NENNA

Un cas de dysostose mandibulo-faciale de Franceschetti

Arch. Franç. Péd. 1953 10 n° 1 79-82
(bibliographie)

Mc KENZIE et CRAIG

La dysostose mandibulo-faciale (syndrome de Treacher-Collins)

Arch.Dis. Child. août 1955 30 n° 152
391-395 (bibliographie)

MANN (Ida)

Deficiency of the malar bones with defect of the lower lids

British Journal Oph. 27 13 1943

MARINO et APPIANI

Dysostose mandibulo-faciale

Prensa Med. Argentina 22 oct. 1954
41 n° 43 3083-3087 (bibliographie)

NAGER et de REYNIER

Das Gehörorgan bei den angeborenen Kopf-
missbildungen

Practica O.R.L. Suppl. 1948

ROUSSEAU R.

Dysostose mandibulo-faciale avec der-
moïde de la cornée

Rev. Oto-Neuro-Oph. 1955 27 n° 4 220-229

De SARIO et Di CAGNO

La dysostose mandibulo-faciale synd. de
Franceschetti

Minerva Orthoped. 1956 n° 44 1339-1344

(bibliographie)

VANNAS S.

La dysostose mandibulo-faciale associée
à des malformations oculaires particu-
lières

J. Génét.hum. 1955 4 n° 4 234-255

(bibliographie)

WEYERS H.

La dysostose mandibulo-faciale : un nou-
veau syndrome de dégénérescences multiples

Acta paed. 1951 40 n° 2 143-164

ZWAHLEN

Dysostose mandibulo-faciale

Thèse Genève 1944 n° 1826

